

Schwandt, Sarah

-

Leben ohne das Gefühl satt zu werden – das Prader-Willi-Syndrom:

Darstellung und pädagogische Zugangsweisen

<http://opus.bsz-bw.de/hsrt/>

© Sarah Schwandt, 2011

T I T E L B L A T T

ERSTE STAATSPRÜFUNG
FÜR DAS LEHRAMT AN SONDERSCHULEN

02.08.2010

AN DER
FAKULTÄT FÜR SONDERPÄDAGOGIK

DER PÄDAGOGISCHEN HOCHSCHULE LUDWIGSBURG
IN VERBINDUNG MIT DER UNIVERSITÄT TÜBINGEN
MIT SITZ IN REUTLINGEN

WISSENSCHAFTLICHE HAUSARBEIT

SARAH SCHWANDT

THEMA:

Leben ohne das Gefühl satt zu werden – das Prader-Willi-Syndrom:
Darstellung und pädagogische Zugangsweisen

THEMA VEREINBART MIT: REFERENT HERR PROF., DR. RAINER TROST
KORREFERENT HERR AR., DIPL.-SOZ. THOMAS HOFFMANN

Danksagung

Seitens der Pädagogischen Hochschule Ludwigsburg mit der Außenstelle Reutlingen richtet sich mein Dank an Herrn Prof. Dr. Trost und Herrn AR, Dipl.-Soz. Hoffmann, die jederzeit für Fragen und Ratschläge zur Seite standen. Des Weiteren möchte ich mich bei den Mitarbeitern des Prader-Willi-Syndrom Kompetenzzentrums Regens-Wagner, Frau Dr. Labun und Herrn Dipl.-Päd. Schillinger bedanken, die durch fachliche Gespräche und thematische Auseinandersetzungen zu einem konstruktiven Dialog beigetragen haben. Mein besonderer Dank gilt Herr Priester aus dem Vorstand der Prader-Willi-Syndrom Vereinigung, da er mir von Anfang an mit Rat und Tat zuverlässig zur Seite stand.

Abschließend möchte ich meiner Familie danken. Meinen Eltern, die mich tatkräftig unterstützt haben und meinen Geschwistern, die mich geprägt haben. Meinen besonderen Dank möchte ich meinen Mann ausdrücken, der mir stets den notwendigen Rückhalt und die Unterstützung zur Fertigstellung dieser Arbeit gegeben hat.

Meinen Eltern und Geschwistern in Dankbarkeit gewidmet.

Vorwort

„Prader-Willi-Syndrom!“ – „Was ist das denn?“

Das ist wohl die häufigste Reaktion, wenn ich anderen Menschen von der Behinderung meiner Schwester Rahel erzähle. Meine Erklärungen beginnen meist damit, dass Rahel immer Hunger hat, nie das Gefühl bekommt satt zu sein, deshalb immer essen möchte und dass dies genetisch bedingt ist. Außerdem erzähle ich, dass Rahel Hilfe beim Toilettengang und bei der Körperhygiene benötigt, sich nicht selbst anziehen kann und dass sie trotz 15 Jahren Schulbesuch nicht lesen und rechnen gelernt hat. Wenn ich dann mit der Aufzählung der Dinge, bei denen Rahel Hilfe benötigt, fertig bin, dann kommt es im Gespräch fast immer zu dem Punkt, an dem mich die Leute meist gefühlvoll anschauen und ihr Mitleid bekunden. Aber weder Rahel noch ich, noch meine Familie wollen Mitleid!

Deshalb beginne ich dann von Rahels meist fröhlich, ausgeglichenem Wesen zu erzählen und von der Art, wie wir uns – auch ohne zu sprechen – verstehen. Davon, dass ich es hasse, wenn sie von Anderen wie ein Kind behandelt wird, obwohl sie eine 25-jährige junge Frau ist.

Aber das wohl Charakteristischste an Rahel sind ihre humorvolle Art und ihre schlagfertigen Sprüche. Vermutlich zitiere ich niemanden so oft, wie meine Schwester und dabei ist sie weder außerordentlich gebildet noch berühmt.

„Lieber doof sein, als Sarah heißen!“, sagte sie mit 12 Jahren.

Ich hatte mich damals bei meiner Mutter beschwert, dass Rahel „echt doof sei“ und sie widersprach dem so schlagfertig und das, obwohl sie ein Mensch mit einer geistigen Behinderung ist. Rahel war nicht einfach so auf diesen treffenden Spruch gekommen, sie kannte das Lied „Lieber doof sein, als Gabi heißen!“ und hatte den Titel des Liedes passend auf mich umgemünzt.

Zielsicher gibt Rahel auch heute noch die witzigsten Sprüche und Lieder in den unglaublichsten Situationen zum Besten. So sang sie beispielsweise gerne früher das Lied von den Prinzen „Liebe im Fahrstuhl“. Und wo? – Natürlich insbesondere gern vor und in Fahrstühlen. Dass sie dabei meistens komische Blicke erntete, muss ich wohl nicht erwähnen. Es kann aber auch vorkommen, dass sie „Großer Gott wir loben dich“ oder „Ein bisschen Friede, ein bisschen Freude“ von sich gibt und dabei spielt es keine Rolle wo wir gerade sind. Wenn ihr danach ist, tut sie es einfach ohne dabei zu überlegen, was die Anderen jetzt denken könnten – eine Charaktereigenschaft, die ich sehr an ihr schätze, manchmal mehr und manchmal weniger.

Der Einfluss von Rahels Behinderung auf mein Leben ist nicht zu leugnen, von der Berufswahl



Abb. 0.1: Auf dem Foto sind meine Schwester Rahel und ich zu sehen. Meine Eltern haben bis heute noch nicht herausgefunden wie ich Rahel in den Puppenwagen manövriert habe.

bis hin zum Thema dieser Arbeit und deshalb erscheint es mir sinnvoll darüber zu berichten, wie sich das Leben mit einer Schwester, die Prader-Willi-Syndrom hat, gestaltet.

Während der intensiven Einarbeitungsphase in das Thema war es spannend von den vielen Besonderheiten, die sich aus dem Prader-Willi-Syndrom ergeben, zu lesen, die man aus seinem alltäglichen Leben kennt. Diese Besonderheiten, die ich aus unserem Familienleben kenne, möchte ich anhand von Situationen und kurzen Begebenheiten darstellen. Um diese möglichst ohne Verwirrungen zu schildern möchte ich meine Familie kurz vorstellen:

Meine Eltern sind verhältnismäßig jung, d.h. sie haben die fünfziger Grenze noch nicht überschritten, meine Mutter ist Hausfrau und mein Vater somit der Alleinverdiener. Wir sind vier Kinder, Rahel, die Älteste mit 25 Jahren (1984 geboren), dann komme ich (23 Jahre alt), mein Bruder Micha (20 Jahre alt) und Lena, die Jüngste, ist 14 Jahre alt.

Böse Zungen könnten nun fragen, wie sich Eltern, deren erstes Kind behindert ist, trauen noch drei weitere in die Welt zu setzen. Ganz einfach, bei Rahel kam die Diagnose erst mit dreieinhalb Jahren und da war ich bereits gesund und munter auf der Welt und da die Ärzte meinen Eltern ein extrem niedriges Wiederholungsrisiko prophezeiten kamen die nächsten zwei Kinder genauso gesund auf die Welt wie ich.

Im Unterschied zu anderen Kindern ging meine große Schwester in einen Kindergarten für „Kinder mit geistiger- und körperlicher Behinderung“, sprich in einen anderen als ich.

Auch während der Schulzeit musste sie immer lange Strecken in kleinen, weißen Bussen hinter

sich bringen, statt mit mir in die nah gelegene Schule zu gehen.

Nicht nur diese räumliche Separierung, auch unsere Entwicklung verlief unterschiedlich. Radfahren, lesen, schreiben und noch vieles mehr konnte ich vor Rahel. Als Kind hat mich das nicht besonders gestört, das Einzige was mich gestört hat war, wenn Rahel von Menschen komisch behandelt wurde.

Dadurch, dass ihre Behinderung offensichtlich war kam es häufig zu solchen Situationen. Rahel könnte sich in der Öffentlichkeit noch so „normal“ verhalten, sie fällt immer durch ihr äußeres Erscheinungsbild auf. Sie ist 1,50 m groß, adipös, ihre Gesichtszüge sind markant, sie trägt eine Brille und hat kurzes Haar. Deshalb wird sie häufig für einen Jungen gehalten. Wenn man dann gefragt wird: „Ja, wie heißt er denn?“ – Bleibt einem nichts übrig als zu erwidern: „SIE heißt Rahel!“

Nicht nur dass sie für einen Jungen gehalten wird, auch ihre Körperfülle wird mit missgünstigen Blicken begutachtet. In einer Gesellschaft, die von Schönheitsidealen und Schlankheitsstreben geprägt ist haben Übergewichtige einen schweren Stand. Und da der Grund für die Körperfülle den „Dicken“ nicht auf die Stirn geschrieben ist werden sie alle gleichermaßen verurteilt.

Der Urteilsspruch lautet: „Alle Menschen, die übergewichtig sind, tragen dafür selbst die Schuld!“ Schließlich gibt es zigtausend Möglichkeiten schlank zu werden bzw. zu bleiben, von Diäten über Fitnessstudios bis hin zu operativen Eingriffen – alles scheint möglich zu sein. Leicht kommt es wegen des Aussehens zu Ablehnung und Vorurteilen und man wird angestarrt. Aus eigener Erfahrung kenne ich dieses „Angestarrt-werden“ sehr gut. Ich habe es mir zur Gewohnheit gemacht genauso dumm zurückzustarren. Meist fällt dem Starrenden dann auf, dass Rahel kein Ausstellungsstück eines Kuriositätenmuseums ist und der Betreffende schaut woanders hin. Das sind Schutzmechanismen, die man vermutlich als Geschwisterkind entwickelt. Aber man fällt mit Rahel nicht nur aufgrund ihres äußeren Erscheinungsbildes auf, man bemerkt sofort, dass sie sich nicht altersgemäß verhält. So nuckelt sie beispielsweise manchmal noch am Daumen oder bekundet lauthals in der Öffentlichkeit, dass sie auf das „Klo“ müsse.

Deshalb sind viele Menschen verunsichert wie sie mit ihr umgehen sollen, einerseits ist sie eine junge Frau und andererseits braucht sie Hilfe beim Toilettengang. Häufig wird sie dann nicht Ernst genommen und wie ein Kleinkind behandelt. Wir Geschwister mögen es nicht, wenn man Rahel in einer solchen Art und Weise behandelt und reagieren dementsprechend auf solche Verhaltensweisen, um dem Gegenüber zu zeigen, dass man sie ernst nehmen kann.

In ihrer Freizeit beschäftigt sich Rahel gerne mit dem Thema Essen. Sie besitzt zahlreiche Kochbücher und schaut gerne Kochsendungen im Fernsehen an. Besonders gerne geht sie auf dem Markt einkaufen. Beim realen Kochen ist es jedoch schwer sie zu beschäftigen, da sie gerne nach dem Motto: „Von der Hand in den Mund“ arbeitet und die Kochsituation mehr in Stress ausartet, als es eigentlich sein müsste.

Früher war bei uns zu Hause die Küche immer abgeschlossen, da Rahel sich im Alleingang am Kühlschrank und an den Vorratsschränken gerne selbst bedient hat. Das ist mittlerweile nicht mehr so, da dies für sie scheinbar nicht mehr „die Versuchung“ darstellt wie früher. Dennoch gibt bei uns im Wohn- und Essbereich keine frei zugänglichen Lebensmittel, wie z.B. eine Obstschale.

Das typische „Skin-picking“, das in der Fachliteratur unter den selbstverletzenden Verhaltensbesonderheiten verzeichnet wird, kann man bei Rahel beobachten. Mehrmals am Tag kratzt sie an Wunden und Insektenstichen, vor allem dann wenn ihr langweilig ist. Wenn man sie darauf aufmerksam macht es zu unterlassen, fällt es ihr schwer der Aufforderung nachzugehen und sich einer anderen Tätigkeit zu widmen.

Rahel hat einen ausgeprägten Sinn für Ordnung. Dies ist einerseits eine sehr positive Charaktereigenschaft, andererseits kollidiert ihr Ordnungssinn jedoch manchmal mit dem der anderen Familienmitglieder. So kann es beispielsweise sein, dass sich mein Vater wichtige Unterlagen auf den Küchentisch legt, damit er sie auf keinen Fall vergisst. Wenn dann Rahel kommt und diese Unterlagen auf dem Küchentisch sieht, legt sie sie einfach wieder auf seinen Schreibtisch zurück, weil sie nicht auf den Küchentisch sondern natürlich auf den Schreibtisch gehören. Plötzlich sind die Unterlagen weg und keiner weiß wo sie geblieben sind – keiner außer Rahel.

Beinahe zwangartig ist bei ihr auch die folgende Handlung:

Rahel benötigt Hilfe beim Toilettengang, aber die Klospülung betätigt immer sie. Selbst wenn man sie schon betätigt hat muss sie es trotzdem noch mal selbst tun und dann klappt sie immer den Klodeckel runter. Wenn der Klodeckel nicht runtergeklappt ist verlässt sie die Toilette nicht. Nun kann man einerseits sagen, dass sie eben sehr ordentlich und gut erzogen ist, in Bezug auf das Prader-Willi-Syndrom könnte das aber bereits schon eine zwangartige Handlung sein.

Ebenfalls ist die zwangartige Wiederholung von Redebeiträgen und Fragen eine Besonderheit des Prader-Willi-Syndroms. So kann es sein, dass Rahel zimal den gleichen Satz sagt oder eine Frage oder einen Redebeitrag wiederholt. Häufig tut sie das nur um verstärkt Aufmerksamkeit zu bekommen, wenn sie merkt, dass sie damit nervt findet sie es lustig und macht deshalb weiter. Wir reagieren darauf dann häufig mit dem Satz: „Rahel, deine Schallplatte hängt!“. Oder wir wiederholen sie, das nervt sie und sie hört damit auf.

In Bezug auf Rahels expressiver Sprache gibt es auch einige Besonderheiten. Sie hat eine tiefe, raue Stimme und spricht relativ undeutlich. Außerdem spricht Rahel statt einem /sch/ ein /s/. Auf konkrete Fragen fällt es Rahel schwer zu antworten. Wenn man sie beispielsweise fragt: „Was hast du heute gemacht?“, kann es sein, dass sie mit „Weiß ich nicht!“ antwortet.

Vor allem nachts führt Rahel jedoch Selbstgespräche, ab drei Uhr morgens fängt sie an ihren Tag aufzuarbeiten, sie erzählt was in der Arbeit passiert ist und über zwischenmenschliche Begebenheiten. Dabei zeigt sie ungeahnte sprachliche Fähigkeiten, sie imitiert Personen anhand

von Tonfall, Dialekt und spielt die Dialoge nach. Dabei zeigt sie auch einen differenzierten Wortschatz, den man bei ihr gar nicht vermutet.

Rahel verfügt auch über gewisse Phrasen, die ihr helfen sich an kommunikativen Situationen zu beteiligen. So fragt sie zu Beginn eines Telefongesprächs zu 99,9%: „Wie geht’s?“, in direkten Situationen variiert sie und fragt beispielsweise, bei einer ihr bekannten Person: „Alles im grünen Bereich?“ oder „Alles klar?“.

Dass sie aber auch fähig ist auf ihre Gesprächspartner einzugehen zeigt folgende Begebenheit. Wenn man auf Bekannte und Freunde trifft, fragt Rahel gerne: „Wie geht’s deiner Frau bzw. Mann?“. In dem Freundeskreis meiner Eltern ist ein etwas reiferer Junggeselle, der ein Faible für Autos hat. Als Rahel ihn trifft fragt sie: „Wie geht’s ... (sie überlegt, Frau kann sie ja nicht sagen, hat er ja nicht, also fragt sie) ... deinem Auto?“ Gerade noch einmal die Situation gemeistert.

Letztthin hat sich meine Mutter während des Abendessens über den Light-Käse beschwert, der so „light“ war, dass sich nicht die Scheiben von einander lösen ließen. Sie war gerade dabei Rahel mit diesem Käse ein Brot zu machen, als diese kampflustig in die Runde fragte, wer denn diesen Light-Käse gekauft habe.

Als sich schließlich mein Vater für schuldig erklärte sagte Rahel vorwurfsvoll, gemäß dem Obelix-Motto: „Ich bin doch gar nicht dick!“. Völlig verdutzt mussten alle lachen, denn keiner hatte sie, in diesem Zusammenhang erwähnt, doch sie hatte diesen Kauf scheinbar auf sich bezogen. Das macht deutlich, dass sie uns immer wieder mit ihrer Auffassungsgabe erstaunt, besonders dann wenn man gar nicht damit rechnet.

Den Eingriff in das Leben meiner Schwester bezüglich der Nahrungsaufnahme erachte ich für ambivalent.

Rahel gehört nicht der sogenannten „zweiten Generation“ an. Die Diagnose für das Prader-Willi-Syndrom kam bei ihr erst mit dreieinhalb Jahren und damals gab es in unserem Umfeld weder kompetente Ärzte, die sich mit dem Prader-Willi-Syndrom auskannten und meinen Eltern zur Seite standen, noch multidisziplinäre Behandlungskonzepte. Wie sich die Wachstumshormontherapie auf Menschen mit Prader-Willi-Syndrom auswirkte war damals noch nicht ausreichend erforscht und aus Angst vor möglichen Risiken wurde Rahel deshalb nicht mit Wachstumshormonen behandelt.

Obwohl meine Mutter kalorienreduziert kocht und bei Rahel sehr auf die Ernährung achtet, ist Rahel adipös. Meine Mutter meint, dass man natürlich noch viel strikter sein könnte. Wenn es beispielsweise Kuchen gibt bekommt Rahel auch ein Stück.

Aber man kann ihr schließlich nicht alles verbieten, oder?!

Wie man sehen kann, ist es schwierig den „richtigen Weg“ im Umgang mit den Besonderheiten hinsichtlich der Nahrungsaufnahme zu finden.

Hinzu kommt, dass dieser Weg auch für die Familie gehbar sein muss. Was nützt es, wenn Rahel nur noch schlechte Stimmung verbreitet und uns als Familie das Leben schwer macht, Hauptsache ihre strikte Diät wird durchgezogen.

Einerseits stellt eine strikte Diät und Bewegung für Rahel eine lebensverlängernde Maßnahme dar und andererseits sind damit zum einen große Belastungen für die Familie verbunden und darüber hinaus ist es ein gravierender Eingriff in das Leben meiner Schwester. Ich kann es mir schließlich aussuchen, ob ich eine Diät und Sport mache oder nicht. Sie muss, ob sie will oder nicht, ihr ganzes Leben lang.

Diesen Spagat zwischen Fremd- und Selbstbestimmung vergleicht meine Mutter mit dem Leben einer Katze.

Die Menschen mit Prader-Willi-Syndrom, deren Leben extrem fremdbestimmt ist, in Form einer strikten Betreuung, stellt in dem Beispiel meiner Mutter immer die Katze dar, die nie aus der Wohnung darf. Natürlich kann eine solche Katze nie von einem Auto überfahren oder gefährlichen Hunden zum Opfer fallen. Aber für diese vermeintliche Sicherheit muss sie ihre Freiheit opfern. Sie weiß nicht, wie es sich anfühlt auf Gras zu laufen, auf Bäume zu klettern oder richtige Mäuse zu fangen.

Die Frage ist, wenn die Katze wählen dürfte zwischen dem Leben in der Wohnung oder dem Leben in der Wildnis bzw. der Freiheit, für welches Leben sie sich dann entscheiden würde. Für das vermeintlich lange, sichere Leben oder das abenteuerreiche, echte, gefährlichere Leben.

Dies ist ein extrem plakativer Vergleich und natürlich verhält es sich nicht so „schwarz-weiß“, wie es in diesem Beispiel dargestellt wird. Es gibt schließlich auch Katzen, die in der Wohnung leben aber auch nach draußen in die „Wildnis“ dürfen.

Trotzdem stelle ich mir ein Leben voller Beschränkungen und Vorschriften, die mir andere auferlegen, schrecklich vor.

Andererseits weiß ich mit welchen gesundheitlichen Problemen Rahel zu kämpfen hat, mit denen sie vermutlich bei einer idealen Behandlung nicht in dem Maß zu kämpfen hätte.

Diese Bemühungen sollen nicht negativ dargestellt werden, jedoch möchte ich auf die Situation der Betroffenen aufmerksam machen und ein Bewusstsein für die Probleme derer wecken, die unter dem Prader-Willi-Syndrom leiden.

Eine Beobachtung, die für uns als Familie besorgniserregend ist, ist die Tatsache dass Rahels Körperbeschwerden mit dem Alter und dem steigenden Gewicht zunehmen. So hat Rahel beispielsweise am ganzen Körper Lymphödeme.

Deshalb war sie vor zwei Jahren in der Földi-Klinik, einer Spezialklinik für Lymphologie.

Seitdem bekommt sie zweimal wöchentlich Lymphdrainage und trägt orthopädische Strümpfe bzw. Strumpfhosen. Aber auch undefinierbare Schmerzen in der Bauchgegend sind häufig der Auslöser für Wutanfälle. Da Rahel Schmerzen weder differenziert beschreiben noch lokalisieren

kann, ist es nicht einfach die Ursache dafür heraus zu finden. Eine mangelnde Schmerzsensitivität ist typisch für das Prader-Willi-Syndrom. Als Rahel mit 15 Jahren während der Reittherapie vom Pferd fiel und sich den Arm brach, hatte es keiner der Lehrer für notwendig erachtet mit ihr ins Krankenhaus zu fahren, da sie scheinbar keinen Schmerz signalisierte. Darauf darf man sich bei Menschen mit Prader-Willi-Syndrom jedoch nicht verlassen.

Eltern treten dem Prader-Willi-Syndrom oftmals hilflos entgegen. Im deutschen Sprachraum gibt es noch immer wenig Literatur zu diesem Thema und wenn, ist sie zumeist unter medizinischen Aspekten geschrieben und ohne fachliches Hintergrundwissen häufig schwer zu verstehen. Deshalb sind bei meinen Eltern viele Fragen ungeklärt und sie fühlen sich nicht so gut informiert, wie sie es gerne wären. Besonders bei gesundheitlichen Beschwerden können ihnen die Ärzte selten adäquate Unterstützung bieten.

Viele Ängste entstehen durch das Ungewisse und die wenigen Informationsquellen. Außerdem gibt es immer noch wenig Experten und Erfahrungswerte für das Prader-Willi-Syndrom. Im Rahmen dieser Arbeit habe ich eine Exkursion nach Absberg unternommen und die Einrichtung Regens-Wagner besichtigt, in der u. a. 60 Menschen mit Prader-Willi-Syndrom leben. Diese Einrichtung ist gleichzeitig auch ein Kompetenzzentrum für das Prader-Willi-Syndrom.

Regens-Wagner profitiert von seinen großen Erfahrungswerten und kann deshalb ein optimales Behandlungskonzept für Menschen mit Prader-Willi-Syndrom unter Betreuung von Fachleuten anbieten.

Dabei wurde mir deutlich vor Augen geführt, dass es nicht *den* Mensch mit Prader-Willi-Syndrom gibt, sondern dass sie individuell sehr unterschiedlich sind. Deshalb möchte ich auf die beständige Gefahr hinweisen Menschen aufgrund einer gemeinsamen Behinderung in eine „Schublade“ zu stecken und zu pauschalisieren. Damit ist außerdem die Gefahr impliziert Menschen mit Prader-Willi-Syndrom auf einzelne Facetten zu reduzieren. Eine Reduktion, die aus ethischer und pädagogischer Sicht keineswegs gerechtfertigt ist und Lebensqualität unterbindet. Aus diesem Grund möchte ich mit meiner Arbeit einen differenzierten Überblick über das Prader-Willi-Syndrom geben und versuchen die Individualität und die extreme Bandbreite der Fähigkeiten von Menschen mit dem Prader-Willi-Syndrom darzustellen.

Wenn meine Arbeit Eltern, Familien, Lehrern und anderen Personen hilft, Menschen mit dem Prader-Willi-Syndrom besser zu verstehen und damit ein guter, verständnisvoller Umgang mit Betroffenen ermöglicht wird, habe ich das Ziel meiner Arbeit erreicht.

Inhaltsverzeichnis

1	Einleitung	1
2	Darstellung des Prader-Willi-Syndroms	3
2.1	Geschichte der Erforschung	3
2.2	Entwicklung	4
2.3	Prävalenz und Inzidenz	5
2.4	Geschichte der Erforschung	6
2.5	Ätiologie	9
2.5.1	Genetische Grundlagen	9
2.5.2	Exkurs: Genomisches Imprinting	13
2.5.3	Meilensteine der genetischen Forschung	15
2.5.4	Die genetischen Subtypen	17
2.6	Diagnose	19
2.6.1	Diagnosekriterien	19
2.6.2	Bestimmung der genetischen Ätiologie	20
2.6.3	Pränatale Diagnostik	24
2.6.4	Fazit	25
2.7	Symptome	25
2.7.1	Muskelhypotonie	26
2.7.2	Hypogenitalismus	27
2.7.3	Äußeres Erscheinungsbild	28
2.7.4	Kognitive Beeinträchtigung	33
2.7.5	Der Hypothalamus	33
2.8	Weitere Kennzeichen und Sekundärerkrankungen	35
3	Das Prader-Willi-Syndrom als eine Behinderung	41
4	Verhaltensbesonderheiten	43
4.1	Charakteristische und psychische Besonderheiten	43
4.1.1	Impulsive Verhaltensbesonderheiten	45

4.1.2	Zwanghafte Verhaltensweisen	47
4.1.3	Selbstverletzende Verhaltensbesonderheiten	47
4.1.4	Ernährungsbezogene Verhaltensbesonderheiten	48
4.2	Soziale Verhaltensbesonderheiten	50
4.3	Kognitive Besonderheiten	52
4.4	Sprachliche Besonderheiten	52
4.5	Besonderheiten des Schlafverhaltens	54
5	Fördermaßnahmen und Interventionen	57
5.1	Ernährungsmanagement	57
5.1.1	Diät	58
5.1.2	Modifikation des Essverhaltens	60
5.1.3	Bewegungsförderung	61
5.2	Wachstumshormontherapie	62
5.3	Geschlechtshormontherapie	65
5.4	Entwicklungsförderung	66
5.5	Exkurs: Zwei Generationen	67
6	Pädagogische Zugangsweisen zum Prader-Willi-Syndrom	69
6.1	Schulische und soziale Situation von Kindern mit PWS	70
6.2	Pädagogische Zugangsweisen für den Unterricht in der Schule	71
6.2.1	Wahl der geeigneten Schulform	71
6.2.2	Ein Kind mit PWS in der Klasse	71
6.2.3	Geeignete Rahmenbedingungen schaffen	72
6.2.4	Zur Lernsituation von Kindern mit PWS	74
6.2.5	Zugangsweisen zu Verhaltensbesonderheiten von Kindern mit PWS	76
6.2.6	Unterrichtsprinzipien	86
6.2.7	Schüler mit PWS werden erwachsen	88
7	Fazit	95
	Abbildungsverzeichnis	99
	Literaturverzeichnis	101

1 Einleitung

Das Prader-Willi-Syndrom wurde erstmals 1956 von den Ärzten PRADER, LABHART und WILLI in seinem regelhaften Auftreten und in seiner ganzen Auswirkung beschrieben.¹

Dagegen existieren jedoch in der Literatur und Malerei bereits frühe Zeugnisse des Prader-Willi-Syndroms.² Bereits im 17. Jahrhundert fand es seinen Niederschlag in der Kunst des spanischen Hofes.

Bis zum Jahr 1956 wurde das Konglomerat an Symptomen, die für das Prader-Willi-Syndrom charakteristisch sind, als solches beschrieben, jedoch nicht in seinen Zusammenhängen verstanden. Die Autoren stellten erstmals in einem zweiseitigen Artikel das Prader-Willi-Syndrom dar, das im Wesentlichen auf einen genetischen Defekt zurückzuführen ist. Seitdem wurden zahlreiche Folgestudien zum Teil unter sehr spezifischen medizinischen Fragestellungen durchgeführt.³ Dadurch wurde es möglich Verbindungen zu anderen Syndromen herzustellen. Einen direkten Bezug zum Prader-Willi-Syndrom stellt beispielsweise das Kleine-Levin-Syndrom dar. Das häufig im Zusammenhang mit dem Prader-Willi-Syndrom gebrachte Angelmann-Syndrom weist einen ähnlichen genetischen Vererbungsweg auf.⁴

Obwohl das Prader-Willi-Syndrom die letzten Jahrzehnte Inhalt vieler Forschungsarbeiten war wurde darin überwiegend die medizinisch-beschreibende Ebene thematisiert. Somit steckt die Forschung der pädagogisch-psychologischen Dimension des Prader-Willi-Syndroms noch in den Kinderschuhen.⁵ Die meisten Untersuchungen stammen aus dem anglo-amerikanischen Kulturkreis. Mithilfe größerer Längsschnittstudien aus den USA und Kanada konnte in diesen Ländern den Betroffenen⁶ und ihren Familien durch eine Vielzahl an informierenden, praktischen Büchern und Hilfsmaterialien wirksam geholfen werden. Dagegen dominieren in Deutschland noch immer die klinischen Monographien und weniger konkrete Ratschläge für die Praxis.

Vielen (Sonder-)Pädagogen ist das Prader-Willi-Syndrom nicht geläufig. Deshalb soll diese Arbeit einen differenzierten Überblick über das Syndrom bieten und den sich daraus ergebenden Handlungsbedarf darstellen, um schließlich konkrete pädagogische Zugangsweisen aufzeigen.

¹ SARIMSKI (2003), S. 49.

² STEIN (2004), S. 11.

³ Vgl. a. a. O.

⁴ Vgl. a. a. O.

⁵ Vgl. a. a. O.

⁶ Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird bei Personenbeschreibungen in der gesamten Arbeit nur die maskuline Form verwendet. Sie schließt jedoch die feminine Form selbstverständlich mit ein.

Nach einem einleitenden Kapitel, werden in Kapitel 2 ausführlich die vielfältigen Aspekte des Syndroms in Bezug auf Definition, Entwicklung, Forschungsgeschichte, Ätiologie, Diagnose, Symptome sowie Sekundärerkrankungen und weitere Kennzeichen beschrieben.

Bemerkungen allgemeiner Art zur Behinderung „Prader-Willi-Syndrom“ werden im dritten Kapitel thematisiert.

Im vierten Kapitel werden die Verhaltensbesonderheiten dargestellt, die sich aus dem Prader-Willi-Syndrom ergeben.

Die zur Behandlung des Prader-Willi-Syndroms eingesetzten Interventions- und Fördermöglichkeiten beschreibt Kapitel 5.

Darauf aufbauend wird auf die pädagogischen Zugangsweisen in Kapitel 6, auf Grundlage der vorangegangenen Kapitel, eingegangen. Dabei soll zunächst die schulische und soziale Situation von Kindern mit PWS aufgezeigt werden. Die Wahl der „passenden“ Schule sowie die Integration eines Kindes mit PWS in die Klasse werden thematisiert. Das Schaffen von geeigneten Rahmenbedingungen, Unterrichtsprinzipien und Strategien für den Umgang mit Verhaltensbesonderheiten, werden vorgestellt.

Die Aufgabe der Schule Übergänge zu gestalten, nimmt die Lehrer in die Verantwortung, ihre Schüler auf dem Weg zum Erwachsenwerden zu begleiten. Deshalb soll das Erwachsenwerden von Heranwachsenden mit PWS anhand dreier Aspekte - Arbeit, Wohnen und Sexualität - beleuchtet werden.

Im abschließenden Fazit sind alle Überlegungen und Schlussfolgerungen dargestellt, die sich aus den vorherigen Kapiteln ergeben.

2 Darstellung des Prader-Willi-Syndroms

2.1 Geschichte der Erforschung

ANDREA PRADER sowie seine Kollegen ALEXIS LABHART und HEINRICH WILLI, von der Pädiatrischen Abteilung der Universität Zürich, beschrieben 1956 anhand von neun Patienten das nach ihnen benannte Prader-Willi-Labhart-Syndrom als ein „Syndrom von Adipositas¹, Kleinwuchs, Kryptorchismus², Oligophrenie³ nach myatonieartigem⁴ Zustand im Neugeborenenalter“.⁵

Die Wortwahl dieser Syndrombeschreibung ist ein Beispiel dafür, wie sie bei der Beschreibung genetischer Syndrome bis heute anzutreffen ist.⁶

„Die medikalisierenden Begriffe, wie sie Eltern bei der Diagnosevermittlung aus den Lehrbüchern zitiert werden, benennen die Defekte der Kinder. Ihr Muskeltonus ist schwächer, sie bleiben kleiner, werden dicker und lernen langsamer als andere Kinder. Die positiven Entwicklungsmöglichkeiten der Kinder, wie sie in den Einzelbeschreibungen nachgezeichnet wurden, bleiben bei dieser Syndrombeschreibung verborgen.“⁷

In dem zweiseitigen Artikel von PRADER, WILLI und LABHART charakterisieren sie das von ihnen gefundene Störungsbild des Weiteren als ein „seltenes, gut abgegrenztes, einheitliches klinisches Syndrom“.⁸

Das Prader-Willi-Labhart-Syndrom wird heute meistens als „Prader-Willi-Syndrom“ bezeichnet und im Folgenden der Einfachheit halber mit PWS abgekürzt.

¹ „Unter Adipositas, Obesitas, Fettleibigkeit oder Fettsucht versteht man die „übermäßige Vermehrung oder Bildung von Fettgewebe.“ (PSCHYREMBEL/DORNBLÜTH (2007), S. 512)

Die Ätiologie der Fettleibigkeit gestaltet sich dabei multifaktoriell; die Adipositas selbst ist ein Risikofaktor für eine Reihe Folgeerkrankungen.

² Kryptorchismus wird beschrieben als ein „weder sicht – noch tastbarer Hoden“ (A. a. O., S. 909); betont wird, dass eine Operation bis zum 18. Lebensjahr unbedingt erforderlich ist, wenn es nicht zu späterer Sterilität kommen soll.

³ Oligophrenie ist die „allgemeine Bezeichnung für einen ätiologisch uneinheitlichen, angeborenen oder frühzeitig erworbenen Intelligenzdefekt“. (A. a. O., S. 1205)

⁴ Myatonie ist charakterisiert durch eine Erschlaffung oder Erschlafftheit infolge fehlender Gewebsspannung der Muskulatur. (A. a. O., S. 1113)

⁵ PRADER/LABHART/WILLI (1956), S. 1260.

⁶ Vgl. SARIMSKI (2003), S. 49.

⁷ A. a. O.

⁸ Vgl. PRADER/LABHART/WILLI (1956), S. 1260 zitiert nach STEIN (2004), S. 13

Der Ausdruck „Syndrom“ impliziert im Unterschied zum Begriff der „Krankheit“, dass es nicht klar auf eine einzige Ursache zurückgeführt werden kann, da die Symptome mehrere Organsysteme betreffen können.⁹

Darauf aufbauend beschreibt das Buch der Prader-Willi-Syndrom-Vereinigung ein Syndrom als eine Kombination angeborener oder nicht angeborener Merkmale, die öfter zusammen auftreten.¹⁰

Das PWS rührt von einer chromosomalen Veränderung her und ist verhältnismäßig selten. Dabei besteht ein sehr geringes Risiko (1-3%), dass Eltern mit einem Kind, das von der Krankheit betroffen ist, ein anderes Kind mit derselben Krankheit haben, und dass betroffene Personen Kinder mit dem Syndrom gebären.¹¹

2.2 Entwicklung

Die ersten Lebensjahre von Menschen mit PWS können in zwei Phasen eingeteilt werden. Deshalb spricht man dabei auch von einem biphasischen Verlauf.

Die erste Phase dauert an bis das Baby zum Kleinkind herangewachsen ist und kann durch folgende Merkmale gekennzeichnet werden:

Während der Schwangerschaft bewegt sich der Fötus aufgrund des verringerten Muskeltonus kaum, das Neugeborene ist schlaff und hat Schwierigkeiten mit der Nahrungsaufnahme. Da in vielen Fällen der Saugreflex beeinträchtigt ist, müssen manche Säuglinge in den ersten Wochen sondiert werden und benötigen daher sehr viel Aufmerksamkeit.

Weitere frühe Kennzeichen sind die Unterentwicklung des Gentiale, dysmorphologische¹² Struktur des Gesichts, schmale Hände und Füße und eine verzögerte Gesamtentwicklung. Viele Säuglinge haben zudem eine Regulationsstörungen der Körpertemperatur, schlafen viel und sind schwer mit Spielangeboten zu erreichen. Jedoch sind diese Entwicklungsbesonderheiten individuell mehr oder weniger stark ausgeprägt.¹³

Eine drastische Veränderung vollzieht sich plötzlich während des Kleinkindalters, wenn das Kind zwischen zwei und vier Jahren alt ist.

In der zweiten Phase entwickelt sich das schlaffe Baby mit den Essensschwierigkeiten zu einem Kleinkind mit zügellosem Appetit. Außerdem neigt das bisher ruhige, stille Kind plötzlich zu unerwartet heftigen Wutanfällen. Wenn keine strikte Diät eingeführt und durchgehalten wird ist mit stetiger Gewichtszunahme zu rechnen.¹⁴

⁹ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 16.

¹⁰ Vgl. PRADER-WILLI-SYNDROM VEREINIGUNG DEUTSCHLAND E. V. (1993), S. 8.

¹¹ STEIN (2004), S. 13.

¹² Der Begriff „dysmorphologisch“ bezeichnet die Abweichung von normalen Körperformen.

¹³ Vgl. HOGENBOOM (2006), S. 91-93.

¹⁴ Vgl. a. a. O.

Bei manchen Kindern mit PWS müssen Türen, Küchentüre, Vorratsschränke und Speisekammern zugesperrt werden. Der Appetit einiger dieser Kinder kann so extrem sein, dass sie sogar Nicht-Essbares verzehren – egal ob Katzenfutter, Zeitungspapier, Styropor oder Erde. Allen Bemühungen zum Trotz haben sie eine Tendenz zuzunehmen, auch bei normalem Essverhalten. Ihr Stoffwechsel verbraucht weniger Kalorien als die Norm – 1000 Kalorien pro Tag reichen aus. Für die meisten von uns wäre das eine sehr strenge Diät. Nach SARIMSKI werden die Kinder mit zwei bis vier Jahren aufnahmebereiter, die Hypotonie lässt nach, das freie Laufen wird erreicht.¹⁵

Trotzdem sind Kinder mit PWS in ihrer motorischen Entwicklung verzögert. Probleme mit der Entwicklung der Grobmotorik, der Koordination und dem Gleichgewicht bleiben auch im späteren Leben bestehen. Ebenfalls verzögert ist die Sprachentwicklung dieser Kinder. Sie sind manchmal schwer zu verstehen, nicht nur wegen ihrer Artikulationsschwierigkeiten, sondern auch wegen des Klangs ihrer Stimmen und ihrer speziellen Art sich auszudrücken.¹⁶

Die intellektuellen Fähigkeiten können relativ gut entwickelt sein, dennoch fehlt den Betroffenen die Fähigkeit des abstrakten Denkens. Die Diskrepanz zwischen intellektueller und emotionaler Entwicklung kann zu enormen Spannungen zwischen Menschen mit PWS und ihrem Umfeld führen. Ungefähr 50% weisen Verhaltensbesonderheiten auf. Dabei treten oftmals impulsive Verhaltensweisen, die häufig mit dem Essen zusammenhängen, auf. Die Temperamentsausbrüche können aber auch als Ausdruck – des besonderen Bedürfnisses sich selbst kennen zu lernen, verstanden werden. Menschen mit PWS haben keinen gut entwickelten sozialen Instinkt. Sie sind sich der Absichten anderer nicht ohne weiteres bewusst, da ihr eigenes Gefühlsleben nicht ausgeprägt genug entwickelt ist und sie können in einem Leben voller Diäten, Irritationen und Obsessionen gefangen sein. Negative Einstellungen, emotionale Unausgeglichenheit und die Angewohnheit ständig an ihrer Haut zu zupfen oder zu kratzen kommen häufig vor. Haben sie einen Insektenstich oder eine andere kleine Wunde, wird meistens so lange daran gekratzt und gezupft bis die Wunde kaum mehr heilen kann und Narben zurück bleiben.

Sie wenden sich mit Begeisterung künstlerischen Tätigkeiten zu und können unter entsprechender Förderung vielfältige, lebenspraktische Fertigkeiten entwickeln, die es ihnen erlauben ein selbstständigeres Leben zu führen.¹⁷

2.3 Prävalenz und Inzidenz

Unter der Prävalenz versteht man die Anzahl der erkrankten Personen, unter Inzidenz die Anzahl der Neuerkrankungen innerhalb eines bestimmten Zeitraumes, meist innerhalb eines

¹⁵ Vgl. SARIMSKI (2003), S. 50.

¹⁶ Vgl. HOGENBOOM (2006), S. 91-93.

¹⁷ Vgl. a. a. O.

Jahres.¹⁸ Gemäß der sehr aktiven PWS Association (USA) liegt die Prävalenzrate für das PWS bei mehr als 5 000 Erkrankten weltweit, wobei diese Zahl sich lediglich auf die bisher identifizierten Fälle erstreckt.¹⁹

Sieht man das PWS nicht in absoluten, sondern in relativen Zahlen hinsichtlich seiner Verbreitung, so zeigt sich, dass eine von 100 000 Personen als betroffen gilt.²⁰

Bezüglich der Inzidenz schwanken die Angaben zwischen einzelnen Autoren. Sie bewegen sich dabei in einer Größenordnung von 1:10 000 bis 1: 25 000 PWS-Patienten auf die entsprechende Anzahl der Lebendgeburten.²¹

Die angegebene Inzidenzrate von 1:15 000 von Karin BUITING (1992) liegt in etwa im Durchschnitt.²²

Das PWS scheint nicht mit der ethnischen Zugehörigkeit zu korrelieren. Es tritt in allen Rassen auf. Laut JAMES UND BROWN²³ gibt es Berichte aus den Vereinigten Staaten, Kanada und allen europäischen Ländern, ebenso existieren Berichte aus lateinamerikanischen Ländern, Israel, Australien, Südafrika, Indien und Japan.

GREENSWAG (1984) und ZELLWEGER (1983) konnten in ihren multiethnischen und multinationalen Studien frühere Darstellungen widerlegen, dass der Anteil der PWS-Patienten in der schwarzen Bevölkerungspopulation stark unterrepräsentiert sei und sich das Syndrom vor allem auf Europäer, primär Kaukasier, erstrecke.²⁴

Ebenfalls lassen sich keine signifikanten Unterschiede, bezüglich der Verteilung des Erkrankungsrisikos auf die beiden Geschlechter, feststellen. Zwar ist scheinbar das männliche Geschlecht mehr als das weibliche Geschlecht davon betroffen, jedoch ist dies auf den Hypogonadismus, zurückzuführen, der bei Jungen früher als Auffälligkeit in Erscheinung tritt.²⁵

Als Hypogonadismus wird die Unterfunktion der Keimdrüse bezeichnet. Eine fehlende bzw. unzureichende Funktion der Keimdrüsen verursacht eine unvollkommene Ausbildung der primären und sekundären Geschlechtsmerkmale.²⁶

2.4 Geschichte der Erforschung

Die Entdeckung des PWS liegt noch nicht einmal 60 Jahre zurück, deshalb soll dieses Kapitel die jungen Anfänge der Erforschung skizzieren.

¹⁸ STEIN (2004), S. 21.

¹⁹ Vgl. a. a. O. zitiert nach ALEXANDER/VAN DYKE/HANSON (1995)

²⁰ Vgl. STEIN (2004), S. 21 zitiert nach JAMES/BROWN (1992)

²¹ Vgl. STEIN (2004), S. 21 zitiert nach HOLM (1981)

²² Vgl. STEIN (2004), S. 21.

²³ JAMES/BROWN (1992), S. 11.

²⁴ Vgl. STEIN (2004), S. 21.

²⁵ Vgl. a. a. O., S. 22.

²⁶ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 128.



(a) Miranda



(b) „Die nackte Missgestalt“

Abb. 2.1: Gemälde von Juan Carreño de Miranda,
 Quelle: <http://www.reproarte.com> (01.06.2010)

Im Jahre 1680 wurde ein sechs Jahre altes, fettleibiges Mädchen namens Miranda, das wegen ihrer „Geistesschwäche“ und ihrer „Gereiztheit“ bekannt war, von Juan Carreno, einem Maler des spanischen Hofes, beauftragt von König Karl II., auf Leinen verewigt.²⁷

Nicht nur in der Malerei, auch in der Literatur finden sich frühe Zeugnisse der Existenz des PWS. Von einigen Autoren wird angenommen, dass Charles DICKENS in seinen *Pickwick Papers* von 1836 mit der Gestalt des ständig schläfrigen und dicklichen Joe ein äußerst zutreffendes Bild eines PWS-Patienten beschreibt.²⁸

Die erste medizinische Krankenbeschreibung eines Falles von PWS geht auf den englischen Arzt Langdon Down zurück, der 1864 wohl als erster Mediziner ausführlich das Erscheinungsbild einer PWS-Patientin aufzeichnete, jedoch ohne das Syndrom in seinen Zusammenhängen

²⁷ Vgl. CASSIDY (1992), S. 13.

²⁸ Vgl. DICKENS (1970) zitiert nach STEIN (2004), S. 23

zu begreifen. Er „beschrieb 1864 eine sehr kleine, geistig zurückgebliebene Frau von sehr großem Gewicht (206 lbs) im Alter von 26 Jahren, die sehr kleine Hände und Füße und sehr kindliche Geschlechtsorgane, was alles sehr stark auf das PWS hinweist. Ihre Immobilität rief unspezifische „schlechte Gewohnheiten“ hervor, welche zu ihrem „verderbten Leben“ beitrugen. Ihr lautes Schnaufen in der Nacht störte die anderen Zimmergenossen und sie litt tagsüber unter Schläfrigkeit.“²⁹

Somit demonstrieren die verschiedenen Darstellungen in der Malerei und der Literatur, dass das PWS seit Jahrhunderten existiert.

Dennoch dauerte es bis 1956 bis das Syndrom in seiner heutigen Form als solches erkannt und in seinen Hauptcharakteristika beschrieben wurde.

„In den 1950er Jahren fiel dem damaligen Chefarzt des Züricher Kinderhospitals, Professor ANDREA PRADER auf, dass er wiederholt Kinder mit ähnlichen Symptomen zu sehen bekam: Sie waren sehr übergewichtig, kleinwüchsig, hatten oft auch kleine Hände und Füße und waren vermindert intelligent. Gemeinsam mit seinen Kollegen LABHART und WILLI ging PRADER diesen Symptomen nach.“³⁰

In einem zweiseitigen Aufsatz stellten der junge Pädiater ANDREA PRADER, der Neonatologe und praktizierende Kinderarzt HEINRICH WILLI und der klinische Internist und Endokrinologe ALEXIS LABHART, das Krankheitsbild dar.

Der Aufsatz mit dem Titel: „Ein Syndrom von Adipositas, Kleinwuchs, Kryptorchismus und Oligophrenie nach einem myatonieartigen Zustand im Neugeborenenalter“³¹ bezieht sich auf eigene Beobachtungen von neun Fällen von Kindern mit diesem Syndrom. Dabei erfassten die Autoren die wichtigsten medizinischen Kriterien. Ein weiterer Bericht derselben Verfasser folgte noch im gleichen Jahr. Darin wurden die gefundenen Ergebnisse vertiefend dargestellt.³²

Im angloamerikanischen Schrifttum bediente man sich zum Teil einer anderen, recht ungewöhnlichen Nomenklatur der Initialen einiger Kardinalsymptome. ENGEL und HOGENHUIS nannten das Syndrom das H2O-Syndrom, dabei stand jeweils ein „H“ für „Hypotonia“³³ und „Hypomen-tia“³⁴ und das „O“ für „Obesity“³⁵. ZELLWEGER fügte dem noch „Hypogonadismus“³⁶ hinzu, so dass das „HHO-Syndrom“ entstand. Diese Bezeichnungen geben zwar genau die Hauptmerkmale des Syndroms wieder, jedoch bleiben einige Symptome unberücksichtigt und so setzten sich

²⁹ Vgl. COUPER/COUPER (2000), S. 673 zitiert nach STEIN (2004), S. 23

³⁰ EIHOLZER (2005), S. 16.

³¹ PRADER/LABHART/WILLI (1956).

³² Vgl. STEIN (2004), S. 24.

³³ Als Hypotonia wird der Verlust des Muskeltonus bezeichnet. (Vgl. a. a. O.)

³⁴ Der Begriff Hypomentia beschreibt eine mangelnde mentale Entwicklung. (Vgl. a. a. O.)

³⁵ Obesity kann auch mit Fettleibigkeit übersetzt werden. (Vgl. a. a. O.)

³⁶ Der Begriff Hypogonadismus bezeichnet das Phänomen, welches durch eine fehlende oder unzureichende Funktion der Keimdrüsen verursachte unvollkommene Ausbildung der primären und sekundären Geschlechtsmerkmale.

diese künstlich kreierten Benennungen nicht durch. Deshalb einigte man sich schließlich darauf, es nach seinen Erstbeschreibern zu benennen. Sie gaben dem Syndrom den Namen: Prader-Willi-Labhart-Syndrom; in den folgenden Jahren zumeist abgekürzt Prader-Willi-Syndrom.³⁷ In den letzten 50 Jahren wurden eine Reihe von Forschungsarbeiten darüber veröffentlicht, die jedoch zum Großteil unter medizinischen Fragestellungen das PWS eingehend untersuchten. In vielen Arbeiten wurden neue Fälle beschrieben oder einzelne Teilaspekte des Syndroms genauer beleuchtet. Zudem wurden in der Literatur viele zusätzliche Symptome beschrieben, die bei Menschen mit PWS wesentlich häufiger vorkommen. Erst im Jahr 1972 beschäftigten sich HALL und SMITH mit den psychologischen und verhaltensbezogenen Merkmalen sowie Persönlichkeitsproblemen.³⁸

Bis 1981 wusste man nichts über die Ursache des PWS. Allein aufgrund äußerer Merkmale wie die, des Kleinwuchses, des Übergewichts und ähnlicher Symptome, wurde das PWS diagnostiziert. Schon damals stellten die Ärzte fest, dass es „klare Fälle“ gibt, bei denen die Beschreibung von PRADER, WILLI und LABHART genau zutrifft und das es aber auch „unklare“ Fälle gibt, bei denen die Diagnose nicht ganz sichergestellt werden kann. Warum Kinder mit PWS unterschiedlich starke Symptome zeigen, ist bis heute ungeklärt.³⁹

Laut STEIN überzog bis vor kurzem die Grundlagenforschung, die die Charakteristika für die Diagnosestellung weiter elaborieren wollte, mittlerweile erfolgen nun Versuche, Interventions- und Hilfemöglichkeiten für Menschen mit PWS und ihre Angehörigen zu entwickeln.⁴⁰

Gegenwärtig befassen sich in Deutschland zwei Universitäten verstärkt mit dem PWS und den daraus entstehenden Problematiken. Die Universität Essen versucht die Gensequenzen, die für die Entstehung des PWS zuständig sind, biochemisch weiter zu encodieren. An der Katholischen Universität Eichstätt-Ingolstadt werden eher die sozialpädagogische-psychologische Sicht fokussiert und Behandlungsstrategien entworfen.⁴¹

2.5 Ätiologie

2.5.1 Genetische Grundlagen

Um die genetische Ätiologie des PWS zu verstehen, soll vorausgehend eine kurze Einführung in die genetischen Grundlagen gegeben werden.

„Die Chromosomen sind die Träger unserer Erbsubstanz. Auf ihnen befinden sich die vererbten Informationen für sämtliche Funktionen und Veranlagungen des menschlichen Körpers. Ein

³⁷ Vgl. LANGENFELD (1985), S. 1.

³⁸ Vgl. STEIN (2004), S. 25.

³⁹ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 16/17.

⁴⁰ Vgl. STEIN (2004), S. 25.

⁴¹ Vgl. a. a. O.

Chromosom besteht aus zwei Eiweißsträngen (DNA-Strängen), nämlich einem kurzen („p“ genannten) und einem langen („q“ genannten) Arm des Chromosoms. Die beiden hängen an einer Stelle zusammen.“⁴²

Ein vollständiger Chromosomensatz befindet sich in jeder menschlichen Zelle und wird bei der Zellteilung oder Zellvermehrung weitergegeben. Jede Zelle enthält 46 Chromosomen, davon bestimmen zwei Geschlechtschromosomen das Geschlecht der jeweiligen Person. Sie werden als Gonosomen bezeichnet und sind für die Ausprägung des Geschlechts verantwortlich. So finden sich bei Mädchen und Frauen, als 23. Chromosomenpaar zwei X-Chromosomen, bei Jungen und Männern hingegen ein X- und ein Y-Chromosom.⁴³

Die restlichen 44 Chromosomen werden als 22 Paare geordnet und als Autosomen bezeichnet. Dabei sind jeweils zwei Chromosomen, für dieselben Erbeigenschaften zuständig. Von diesen zwei Chromosomen ist eines von der Mutter, dies wird auch als maternales Chromosom bezeichnet, und ein Chromosom vom Vater, das auch als paternales Chromosom benannt werden kann. Um die Chromosomen zu identifizieren werden den 22 Chromosomenpaare der Größe nach die Zahlen von eins bis 22 zugeordnet.⁴⁴

Der Zellkern jeder menschlichen Körperzelle, mit Ausnahme der Samen- und Eizelle, enthält diese 23 Chromosomenpaare, den so genannten diploiden oder doppelten Chromosomensatz. Die Keimzellen haben im Gegensatz dazu nur einen haploiden Satz, d.h. jeweils 23 einzelne Chromosomen.⁴⁵

Die Chromosomen sind aus Proteinen und der Desoxyribonukleinsäure, auf Englisch kurz DNA genannt, aufgebaut. Das Nukleinsäuremolekül, das aus zwei Strängen besteht, enthält in Tausenden von Genen die Erbinformation des Organismus, die bei der Entwicklung neuer Zellen der nächsten Generation weitergegeben werden.

Bei der Mitose trennen und verdoppeln sich diese beide DNA-Stränge, indem sie jeweils ein komplementärer Strang synthetisiert wird. Dabei entsteht eine Kopie der Erbinformationen für die neuen Zellen und so für die Nachkommen.

Als Meiose wird der Vorgang der Reifeteilung bezeichnet. Hierbei werden die männlichen und weiblichen Chromosomensätze halbiert, damit nach der Befruchtung ein diploider Satz wieder vorliegt.⁴⁶

Somit enthalten die Gene die Vorlagen für Wachstum und Entwicklung eines Kindes und bestimmen mit den Umwelteinflüssen die Ausbildung bestimmter, sichtbarer Merkmale des Menschen, den so genannten Phänotyp.

⁴² EIHOLZER (2005), S. 36.

⁴³ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 10.

⁴⁴ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 36.

⁴⁵ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 10.

⁴⁶ Vgl. a. a. O., S. 10/11.

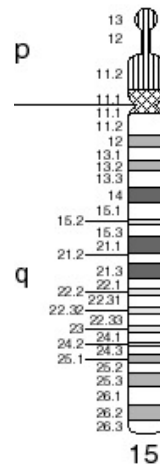


Abb. 2.2: Aufbau des Chromosom Nr. 15, Quelle: <http://ccr.coriell.org> (20.07.2010)

Wenn man alle Gene zusammenfasst werden sie als Genom bezeichnet.⁴⁷

„Das PWS ist eine genetisch bedingte Erkrankung, die auf einer fehlenden Gen-Expression auf Chromosom 15 beruht.“⁴⁸ Ursache des PWS ist der Funktionsverlust von Genen auf dem langen Arm des paternalen Chromosoms 15 im Bereich q11-q13.⁴⁹

Die Veränderungen des Chromosoms 15 beim PWS werden durch die Abbildungen 2.2 und 2.3 verdeutlicht.

Die Gene im genannten Bereich unterliegen einer genetischen Prägung dem so genannten Imprinting. Als erster Gendefekt hat das PWS die signifikante Rolle eines neu erkannten genetischen Phänomens, dem genomischen Imprinting, verdeutlicht. Dabei verhalten sich zwei Genkopien unterschiedlich, je nachdem ob sie vom Vater oder der Mutter geerbt wurden.⁵⁰

„Wie erst seit einigen Jahren bekannt ist, sind aber nicht bei allen Genen beide von Vater und Mutter ererbten Kopien aktiv. Vielmehr gibt es auf unseren Chromosomen Abschnitte, die einem „Imprinting“, also einer elternteilspezifischen Prägung unterliegen. So wird in den sich entwickelnden Samenzellen auf dem Chromosom Nr. 15 das Gen SNRPN⁵¹ funktionsfähig, das benachbarte Gen UBE3A dauerhaft funktionslos gemacht, bei der Eizellbildung ist es genau umgekehrt. Für die Entwicklung des Gehirns sind aber die Aktivitäten beider Gene unverzichtbar. Ein Kind braucht also sowohl ein Chromosom 15 mütterlicher als auch eines väterlicher Abstammung. Kommt es durch eine fehlerhafte Aufteilung der Chromosomen bei

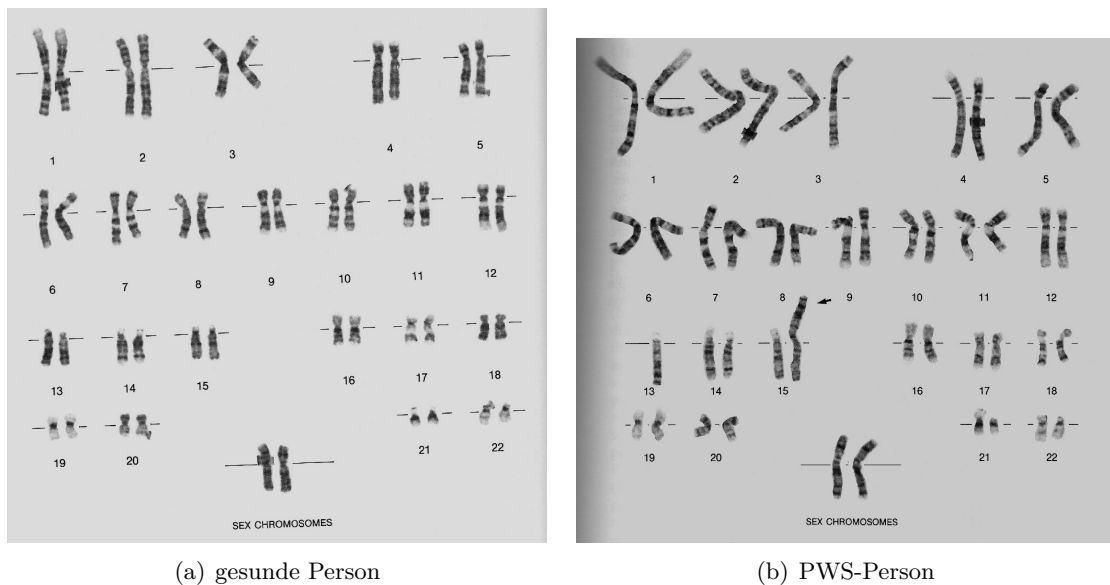
⁴⁷ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 10/11.

⁴⁸ HAUFFA (2006), S. 8.

⁴⁹ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 15.

⁵⁰ Vgl. HAUFFA (2006), S. 4.

⁵¹ small nuclear ribonucleoprotein N



(a) gesunde Person

(b) PWS-Person

Abb. 2.3: Gegenüberstellung des Chromosomensatzes einer gesunden Person (a) und einer Person mit PWS (b).

Quelle: Vgl. CASSIDY, S.: Genetics of Prader-Willi Syndrome. In GREENSWAG, L./ALEXANDER, R. (Hrsg.): Management of Prader-Willi Syndrome. 2. Auflage. Berlin, Heidelberg, New York: Springer-Verlag, 1995, S. 20/21

Keimzellbildung und Befruchtung dazu, dass ein Kind beide Chromosomen 15 von der Mutter und keines vom Vater erbt, fehlt ihm die Aktivität von SNRPN, und es ist durch das PWS geistig behindert.“⁵²

2.5.2 Exkurs: Genomisches Imprinting

In der Geschichte der Medizin gilt das PWS als erste genetische Erkrankung, die mit dem genomischen Imprinting assoziiert wird und das Verständnis von der Humangenetik und Vererbung besonders beeinflusst hat.⁵³

Synonym zu dem Begriff genomisches Imprinting kann auch der Begriff genetische Prägung verwendet werden.⁵⁴

Das genomische Imprinting steht im Widerspruch zu dem Vererbungsschema nach Mendel. Geht man bei der klassischen Mendelschen Vererbungslehre davon aus, dass die Säugetiergene gleichberechtigte aus zwei homologen biparentalen Allelen exprimiert werden, wurden jedoch in jüngster Vergangenheit eine geringe Anzahl von Genen – bislang 17 – identifiziert, die von dieser Regel abweichen und je nachdem, ob sie mütterlicher oder väterlicher Herkunft sind, in Körperzellen unterschiedlich aktiv sind. Somit stellt dieses Phänomen das klassische Verständnis von der Vererbung in Frage. Dies hat möglicherweise weit reichende Konsequenzen für die Genetik, Evolution, Entwicklungsbiologie und Pathologie. Geprägte Gene sind im Wesentlichen in der Keimbahn markiert und „merken“ sich ihre elterliche Herkunft.⁵⁵

Vermutlich setzt der Imprinting-Prozess während der Spermatozoen- und Eizellentwicklung ein, löscht dann die vorhandenen elterlichen Prägungen auf dem Allel und prägt danach entsprechend des Geschlechts des Elternteils das Allel neu. So wird ein Gen vor seinem Übergang auf die Nachkommenschaft „gekennzeichnet“, je nachdem ob es väterlicher oder mütterlicher Herkunft ist. Das Ergebnis dieses genomischen Imprintings ist die unterschiedliche Expression väterlicher und mütterlicher Allele bei den Nachkommen.⁵⁶

Das Imprinting ist ein reversibler Prozess, das bedeutet, dass in jeder Generation die Prägung in Abhängigkeit vom elterlichen Geschlecht neu gesetzt wird. Die Methylierung⁵⁷ der DNA spielt bei der genomischen Prägung eine wichtige Rolle. Daher weisen bestimmte maternale und paternale Chromosomensegmente unterschiedliche Methylierungsmuster auf. Eine ausgeprägte Methylierung führt zu normaler Genexpression, schwach methyliert bedeutet ver-

⁵² HENN (2004), S. 103/104.

⁵³ Vgl. SCHAAF/ZSCHOCKE (2008), S. 78.

⁵⁴ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 21.

⁵⁵ Vgl. HAUFFA (2006), S. 10/11.

⁵⁶ Vgl. a. a. O., S. 11.

⁵⁷ Als Methylierung wird die Anlagerung einer Methylgruppe an die DNA bezeichnet. Sie führt zu einer charakteristischen Struktur der DNA.

minderte Genexpression. Jedoch ist bisher unklar welchen Sinn das Phänomen des Imprintings in Teilen des Genoms hat.⁵⁸

Wieviele geprägte Gene es beim Menschen gibt ist schwer einzuschätzen.

Der Humangenetiker Horsthemke schätzt, dass etwa 200 solcher Gene existieren, es könnten aber auch 2000 sein. Mittlerweile wurden 20 davon identifiziert.

Jedoch ist beim überwiegenden Teil der menschlichen Gene nicht zu erkennen auf welchen Elternteil sie zurückgehen, sie werden dementsprechend in der Zelle gleichberechtigt behandelt.⁵⁹

Weniger als 5% aller menschlichen Gene sind mit einer Prägung versehen und tragen damit eine molekulare „Erinnerung“ an den Elternteil, von dem sie stammen.

Laut FÄHRMANN sind in der für das PWS relevanten Genregion q11-q13 des Chromosoms 15 eine Reihe von geprägten Genen vorhanden.

„Normalerweise ist die von der Mutter vererbten Kopie des Chromosoms im „PWS-Bereich“ inaktiviert, nur die väterlicherseits weitergegebenen Gene sind aktiv und kommen zum Ausdruck. Ist die väterlich vorgegebene Expression aufgrund eines Funktionsverlustes aufgehoben, kommt es zum PWS.“⁶⁰

Eine genaue Erklärung des genomischen Imprinting aus dem Buch „Basiswissen Humangenetik soll im Folgenden den Prozess der Prägung eingehend erläutern:

„Als genomisches Imprinting bezeichnet man einen epigenetischen Prozess, durch den bestimmte Genloci oder ganze Chromosomabschnitte in der Keimbahn spezifisch modifiziert werden. Dies hat zur Folge, dass in den somatischen Zellen der Nachkommen entweder nur das väterliche oder das mütterliche Allel des Gens aktiv ist. Man bezeichnet ein Gen als mütterlich imprimiert, wenn das mütterliche Allel inaktiv und nicht exprimiert ist. Umgekehrt ist ein Gen väterlich imprimiert, wenn das väterliche Allel inaktiviert ist. Das spezifische Imprintmuster innerhalb der somatischen Zellen wird durch alle mitotischen Zellteilungen hindurch aufrechterhalten und verändert sich nicht. Erst in der Keimbahn, genauer gesagt in den primordialen Keimzellen, wird das Imprintmuster gelöscht und anschließend neu hergestellt. Im Rahmen der Spermatogenese erhalten alle Keimzellen ein männliches Imprintmuster, im Rahmen der Oozytogenese alle Keimzellen ein weibliches Imprintmuster. Nach der Befruchtung ist damit ein ausgeglichenes und korrektes Imprinting des gesamten Genoms der Zygote vorhanden. Unter Kontrolle regionaler Imprintzentren auf den einzelnen Chromosomen wird dieses Imprintmuster über alle folgenden Zellteilungen hindurch aufrechterhalten.“⁶¹

Der Vorgang der genomischen Prägung soll anhand 2.4 verdeutlicht werden.

Obwohl das PWS und Angelman-Syndrom, das im Folgenden mit AS abgekürzt wird, völlig

⁵⁸ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 20.

⁵⁹ Vgl. a. a. O., S. 21.

⁶⁰ A. a. O.

⁶¹ SCHAAF/ZSCHOCKE (2008), S. 78/79.

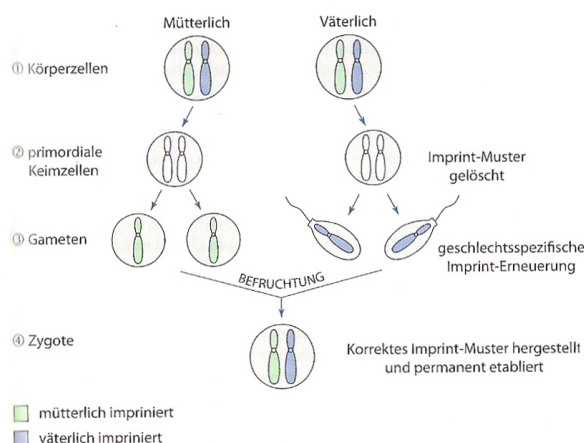


Abb. 2.4: Vorgang des genomischen Imprintings,

Quelle: SCHAAF, C./ZSCHOCKE, J.: *Basiswissen Humangenetik*. Heidelberg: Springer Medizin Verlag, 2008, S. 79

verschiedene Symptome aufweisen und klar voneinander abzugrenzende Syndrome sind, sind sie doch erste Beispiele der genomischen Prägung bei Menschen. Beide Erkrankungen resultieren aus einer fehlenden Gen-Expression auf Chromosom 15q11-q13. Dem jeweils unterschiedlichen Phänotyp liegen bei PWS-Patienten der Verlust des aktiven Genmaterials väterlicher Herkunft, bei AS-Patienten der Verlust von Erbmaterial mütterlicher Herkunft zugrunde. Obwohl der grundlegende Mechanismus des Imprinting bisher unklar ist gilt eine DNA-Methylierung des PWS als Erklärung für das „stumme“ Chromosom 15q11-q13.⁶²

Das genomische Imprinting hat möglicherweise großen Einfluss auf das Wachstum. Zu den „imprinted genes“ zählen laut REIK wichtige fetale Wachstumsfaktoren.⁶³

Somit hat das PWS unbestreitbar einen großen Beitrag für die Kenntnis des genomischen Imprintings geleistet.⁶⁴

2.5.3 Meilensteine der genetischen Forschung

Betrachtet man des Weiteren ausschnittsweise die Geschichte der Erforschung der Ursache des PWS so wird deutlich, dass zu Beginn der Forschung durch PRADER, WILLI und LABHART noch nicht von einem Gendefekt ausgegangen wurde, da die Familiengeschichten der Patienten meist unauffällig waren. Mittlerweile ließen sich durch modernere Untersuchungsmethoden

⁶² Vgl. HAUFFA (2006), S. 10-12.

⁶³ Vgl. REIK (1996), S. 161-172 zitiert nach HAUFFA (2006), S. 10-12

⁶⁴ Vgl. a. a. O., S. 12.

Gendefekte auf dem Chromosom 15 ausmachen.⁶⁵

Im Jahr 1976 vermuteten HAWKEY und SMITHIES erstmals einen Zusammenhang zwischen einer Translokation 15/15 und dem PWS.⁶⁶

LEDBETTER et. al. fand im Jahr 1981 heraus, dass bei einem Teil der Patienten mit PWS eine Deletion 15q11-q13 vorhanden ist.⁶⁷

Zwei Jahre später (1983) konnten BUTLER und PALMER nachweisen, dass diese Deletion beim PWS immer das paternale Chromosom 15 betrifft.⁶⁸

Dieses Ergebnis konnte von KNOLL et. al 1989 bestätigt werden, sie zeigten aber auch auf, dass die Ursache des AS die Deletion des 15. Chromosoms ist. Somit ist beim AS dieselbe Region betroffen, jedoch ist der Funktionsverlust des maternalen Chromosoms Ursache für das AS.⁶⁹

Im Jahr 1989 entdeckten NICHOLLS et. al. die ersten Fälle mit maternaler uniparentaler Disomie. Sie folgerten aus ihren Forschungsergebnissen die These, dass die Gene der Sequenz 15q11-q13 beide Elternteile enthalten müssten, damit eine normale Entwicklung erfolgen könne. Somit wurde die Relevanz des paternalen Chromosom 15 bestätigt und erste Hinweise auf das genetische Imprinting geliefert. Bis zu diesem Zeitpunkt war eine genetische Prägung nur bei Pflanzen bekannt und wurde nun erstmals auf den Menschen bezogen.⁷⁰

Heute ist die Hypothese, dass die PWS-Gene einer genomischen Prägung unterliegen, ebenso als gesichert anzusehen, wie die Tatsache, dass das PWS ausnahmslos durch einen Funktionsverlust von Genen auf dem väterlichen Chromosom 15 hervorgerufen wird.⁷¹

Im Jahre 1995 wurde durch BUITING eine Imprinting-Mutation entdeckt. Dies war der neue, dritte Mutationstyp, der auf eine DNA-Methylierung zurückzuführen ist.⁷²

Mitte der 90er Jahre wurde ein die genetische Prägung steuerndes Zentrum postuliert, das auch als „Imprinting Center“ bezeichnet werden kann.

Dessen Funktionsverlust ist für eine erbliche Häufung von PWS-Erkrankungen von entscheidender Bedeutung.⁷³

Etwa zur selben Zeit wurden die drei Gene identifiziert, die dem väterlichen Imprinting unterliegen und mit einer großen Wahrscheinlichkeit einen Anteil an der Entwicklung der Erkrankung haben. Bei diesen drei Genen handelt es sich um SNRPN, RAR 5, PAR 1.⁷⁴

⁶⁵ Vgl. STEIN (2003), S. 96.

⁶⁶ Der Begriff Translokation bezeichnet die Änderung eines oder mehrerer Chromosomenabschnitte.

⁶⁷ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 3.

⁶⁸ Vgl. BARKMEYER (1999), S. 5.

⁶⁹ Vgl. CASSIDY (1995), S. 20.

⁷⁰ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 23/24.

⁷¹ Vgl. a. a. O.

⁷² Vgl. HORSTHEMKE/DITTRICH/BUITING (1995), S. 398ff..

⁷³ Vgl. RITTINGER (2001), S. 92.

⁷⁴ Vgl. HORSTHEMKE/DITTRICH/BUITING (1995), S. 296.

2.5.4 Die genetischen Subtypen

Der Einfluss der genetischen Subtypen auf die Kognition, Verhaltensauffälligkeiten und weiteren Symptomen von Betroffenen werden im Bereich der Erforschung des PWS derzeit untersucht. Diese Subtypen lassen sich einteilen nach den unterschiedlichen genetischen Ätiologien. Die eigentliche Ursache des PWS, der genetische Defekt ist inzwischen bekannt. Immer dann wenn an einer bestimmten Stelle des Chromosoms 15 die väterliche Information fehlt entsteht das PWS. Dies kann auf drei verschiedene Arten geschehen:

- Deletion:

Als Deletion wird der Verlust eines kleinen Stücks des Chromosoms bezeichnet. Dies kann beispielsweise durch fehlerhaften Stückaustausch zweier Chromosomen während der Meiose passieren.⁷⁵

Bei ca. 60-70% der Menschen mit PWS besteht auf dem langen Arm des vom Vater geerbten Chromosoms 15 eine Lücke, somit fehlt dort die genetische Information. Wenn nun aber die Deletion auf dem von der Mutter geerbten Chromosom 15 entsteht ergibt sich ein völlig anderes Krankheitsbild, das so genannte AS.⁷⁶

- Uniparentale Disomie:

Uniparentale Disomie⁷⁷ bezeichnet das Phänomen der Vererbung einer doppelten Chromosomenanlage von nur einem Elternteil. Die UPD ist ein relativ neu entdeckter Mutationstyp.⁷⁸

Die Chromosomen vieler Betroffener zeigen durch das Mikroskop betrachtet ein normales Bild, es können keine Veränderungen im so genannten Karyotyp, dem gesamten Chromosomenbestand einer Zelle, festgestellt werden. Ebenfalls ist molekulargenetisch keine Deletion zu erkennen. Deshalb wurde erstmals im Jahr 1989 bei einem Menschen mit PWS eine UPD bestätigt.⁷⁹ Von denjenigen Kindern mit PWS, bei denen keine Deletion vorliegt, haben die meisten, ca. 29%, beide Chromosomen 15 von der Mutter geerbt. Normalerweise werden jedoch ein Chromosom vom Vater und ein Chromosom der Mutter benötigt.⁸⁰

Die UPD kann auf zwei unterschiedliche Arten entstehen. Zum einen wenn sich bei der Zellteilung nach der Verschmelzung der mütterlichen Eizelle und der väterlichen Samenzelle die beiden Chromosomen eines Elternteils nicht trennen. Und zum anderen wenn bei der Wiederzusammenfügung eine „falsche Mischung“ entsteht. Im Fall des PWS besteht die „falsche

⁷⁵ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 14.

⁷⁶ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 37.

⁷⁷ Wird im Folgenden mit UPD abgekürzt.

⁷⁸ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 12/13.

⁷⁹ Vgl. a. a. O., S. 13.

⁸⁰ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 37.

Mischung“ in der unüblichen Verteilung der beiden mütterlichen Chromosomen 15, die dem Kind weitergegeben werden. Sie sind zwar von der Struktur her normal aber eben unüblich verteilt.⁸¹

Diese Form ist ein Beispiel für das so genannte „genomische Imprinting“. Durch diesen Imprinting-Vorgang wird eine maternale Allele ausgeschaltet.

„Die Anwesenheit von zwei maternalen Allelen am PWS-Genort vermag das Fehlen des paternalen Chromosoms in diesem Fall nicht zu kompensieren.“⁸²

- Imprinting-Defekt:

Wenn weder eine Deletion noch eine UPD bei einem Kind mit PWS vorliegt, dann kann auch der Imprinting-Defekt Ursache für das PWS sein. Ungefähr 1% der Menschen mit PWS haben einen Imprinting-Defekt.

Bei diesen Kindern ist das „Imprinting Center“, das Prägungszentrum defekt, in welchem die Information abgelegt ist. Dabei spielt es keine Rolle ob es sich ursprünglich um ein mütterliches oder väterliches Chromosom handelt.⁸³

Das klinische Erscheinungsbild ist bei allen drei Ursachen im Wesentlichen gleich. Unterschiede im Phänotyp zwischen Deletion und UPD gibt es kaum. Vergleiche größerer Studien haben nur gewisse Differenzen des Geburtsgewichts, der Dauer der notwendigen Sonderernährung und bezüglich der Hautpigmentierung feststellen können.⁸⁴

Bei einer Deletion oder einer UPD besteht kein erhöhtes Wiederholungsrisiko, wenn die elterlichen Chromosomen normal sind.

Bei einem Imprinting-Defekt kann das Wiederholungsrisiko bis zu 50% betragen.

Alle drei genannten Chromosomdefekte ereignen sich zu Beginn der Schwangerschaft. Dabei sind solche „Unfälle“ nicht unüblich.

Ebenso haben gesunde Menschen Lücken auf ihren Chromosomen, jedoch an Stellen, die weniger ins Gewicht fallen.⁸⁵

Dennoch ist die genetische Grundlage des PWS insofern noch immer ungeklärt, da alle proteinkodierenden Gene in der Region ausgeschlossen werden konnten. Es gibt aber in der relevanten Region auf dem Chromosom 15q11 mehrere nicht-kodierende Gene, die z. T. auch nur vom mütterlichen oder väterlichen Chromosom abgelesen werden. Man vermutet, dass beim PWS ein spezifisches RNA-Molekül betroffen ist, das als small nuclear ribonucleoprotein N bezeichnet

⁸¹ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 37.

⁸² SARIMSKI (2003), S. 52 zitiert nach KNOLL/NICHOLLS/MAGENIS (1989)

⁸³ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 36/37.

⁸⁴ Vgl. NEUHÄUSER (2004), S. 133.

⁸⁵ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 37.

und mit SNRPN abgekürzt wird. Dieses wird in vielfacher Kopienzahl von dem nur paternal exprimierten SNRPN-Gen abgelesen. Somit ist das PWS möglicherweise eines der ersten Beispiele für eine neue Krankheitsklasse, bei dem primär kein Protein fehlt oder verändert ist, sondern eine Störung im Bereich der nichtkodierenden RNA vorliegt.⁸⁶

Heutzutage kann bei einer großen Mehrheit der PWS-Fälle die genetische Ursache festgestellt werden. Allerdings können nicht alle mit diesen feststellbaren genetischen Ursachen erklärt werden, einige wenige können auch heute noch nicht eingeordnet werden.⁸⁷

Außerdem ist trotz dieser Erkenntnisse bis heute noch nicht geklärt wie es vom genetischen Defekt zu den Symptomen kommt. Interessant ist jedoch, dass die klinische Entwicklung der Menschen mit PWS unabhängig von der molekularen Ätiologie immer gleich ist.⁸⁸

2.6 Diagnose

Das klinische Bild des PWS verändert sich in Abhängigkeit vom Alter und ist durch einen biphasischen Verlauf gekennzeichnet. Das Wissen dieses Verlaufs ermöglicht eine entsprechende Frühdiagnose. Im Sinne dieser ist unbedingt der klassische biphasische Verlauf zu berücksichtigen. Um eine optimale Behandlung des PWS zu gewährleisten ist die Diagnosestellung in der frühen Kindheit wichtig.

2.6.1 Diagnosekriterien

Die Diagnosekriterien für das PWS wurden 1993 von einer Gruppe hoch spezialisierter Mediziner und Psychologen festgelegt. Diese Kriterien wurden einerseits entwickelt um eine frühe Diagnose stellen zu können und damit verbunden auch schneller intervenieren zu können, andererseits sollten die Kriterien die Kosten für Tests, die nicht notwendig sind, senken.⁸⁹

„HOLM, CASSIDY, BUTLER, HANCHETT, GREENSWAG, WITHMAN und GREENBERG (1993) entwickelten ein Bewertungsschema diagnostischer Kriterien zur Diagnose, das acht Haupt- und elf Nebensymptome des Prader-Willi-Syndroms unterscheidet.“⁹⁰

ALEXANDER, VAN DYKE und HANSON (1995) stellten eine ausführliche Tabelle (siehe Tab. 2.1) zusammen, in der die Haupt- und Nebenkriterien nach HOLM, CASSIDY, BUTLER, HANCHETT, GREENSWAG, WITHMAN und GREENBERG (1993) aufgelistet sind. Zusätzlich nennen sie unterstützende Kriterien, die zwar nicht mit in die Wertung einfließen, aber die Sicherheit der Diagnose des PWS erhöhen. Damit existieren drei Kategorien- Hauptkriterien, Nebenkriterien

⁸⁶ Vgl. SCHAAF/ZSCHOCKE (2008), S. 83.

⁸⁷ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 38.

⁸⁸ GILLESSEN-KAESBACH et al. (1995) zitiert nach BARKMEYER (1999), S. 5

⁸⁹ Vgl. McCANDLESS/CASSIDY (2006), S. 49.

⁹⁰ STEIN (2004), S. 16.

und bestätigende Befunde-, die gemäß einem gewichteten Punktesystem bewertet werden. Für das diagnostische Vorgehen, werden für die Hauptkriterien jeweils ein Punkt und für die Nebenkriterien jeweils ein halber Punkt vergeben. Je höher die erreichte Punktzahl einer Person, umso wahrscheinlicher kann das PWS bei dieser Person diagnostiziert werden. Die für eine endgültige Diagnose erforderlichen Gesamtpunkte variieren je nach Alter des Kindes. Dennoch ist für die Diagnose eines PWS eine Mindestanzahl an Hauptkriterien erforderlich.⁹¹

Trotz der verbesserten Diagnostik und dem Ergebnis, dass die meisten mit PWS geborenen Kinder bereits heute im Säuglings- oder Kindessalter diagnostiziert werden, erschweren die teilweise subtilen Merkmale des PWS ebenso wie die geringe Inzidenz und die unterschiedlichen Schweregrade der Erkrankung die Diagnose des PWS auch weiterhin.⁹²

So belegen Untersuchungen von JAMES und BROWN (1992), dass das PWS bei Jungen im durchschnittlichen Alter von 3; 10 Jahren und 10; 0 Jahren bei Mädchen diagnostiziert wird. Neuere Daten liegen nicht vor.⁹³

Dies zeigt, dass das PWS trotz der medizinischen Möglichkeiten immer noch relativ spät diagnostiziert wird.

Wenn nun die klinischen Kriterien die Diagnose eines PWS vermuten lassen kann dies durch empfindliche und spezifische Labormethoden auf Grundlage von DNA-Untersuchungen bestätigt werden.⁹⁴

2.6.2 Bestimmung der genetischen Ätiologie

Die moderne Labordiagnostik beginnt mit dem DNA-Methylierungstest, der alle drei Ursachen erfasst, aber nicht zwischen ihnen unterscheidet. Mit diesem Test, für den lediglich 5 ml -Blut des Patienten benötigt werden, kann das PWS bewiesen oder ausgeschlossen werden.

Soll das Wiederholungsrisiko bestimmt werden ist eine Chromosomenanalyse inklusive Fluoreszenz-in situ-Hybridsierung notwendig. Für diese zusätzlichen Untersuchungen sind auch elterliche Blutproben erforderlich.⁹⁵

Jede dieser im Folgenden dargestellten Methoden hat, verglichen mit den anderen, seine Vor- und Nachteile. Für manche Patienten kann es sinnvoll sein die verschiedenen Methoden bzw. Tests zu kombinieren.⁹⁶

⁹¹ Vgl. McCANDLESS/CASSIDY (2006), S. 49-57.

⁹² Vgl. HAUFFA (2006), S. 16.

⁹³ Vgl. SARIMSKI (2003), S. 50.

⁹⁴ Vgl. HAUFFA (2006), S. 16/17.

⁹⁵ Vgl. a. a. O., S. 16.

⁹⁶ Vgl. MONAGHAN/VAN DYKE (2006), S. 76.

Tab. 2.1: Diagnosekriterien für das PWS (deutsche Version)

Hauptkriterien	
1.	Neonatale und infantile zentrale Hypotonie mit schwachen Saugbewegungen; verbessert sich mit zunehmendem Alter
2.	Fütterungsprobleme in der frühen Kindheit und Notwendigkeit, spezielle Fütterungstechniken anzuwenden sowie geringe Gewichtszunahme/ Entwicklungsverzögerung
3.	Übermäßige oder schnelle Gewichtszunahme bezüglich des Gewicht- Größe- Verhältnisses (..) nach dem 12. Lebensmonat aber vor dem 6. Lebensjahr; bei fehlender Intervention Fettleibigkeit des Rumpfes
4.	Charakteristische Merkmale des Gesichts, gekennzeichnet durch Langköpfigkeit in der Kindheit, schmalen Gesicht bzw. geringem Durchmesser des Schädels, mandelförmigen Augen, klein wirkendem Mund mit dünner Oberlippe, nach unten gezogenen Mundwinkel (davon sind drei oder mehr Merkmale erforderlich)
5.	Hypogonadismus, mit folgenden altersabhängigen Merkmalen:
a.	Genitale Hypoplasie (Bei Männern: Hypoplasie der Hoden, für das Alter kleiner Penis und/ oder Hoden (...); Bei Frauen: fehlende oder stark verkleinerte kleine Schamlippen und/ oder Klitoris
b.	Bei fehlender Intervention verzögerte oder unvollkommene Reife der Gonaden mit verzögert einsetzender Pubertät nach dem 16. Lebensjahr (Bei Männern: kleine Gonade verminderter Bartwuchs und Schambehaarung, kein Stimmbruch; bei Frauen: fehlende oder verminderte Regelblutung nach dem 16. Lebensjahr)
6.	Globale Entwicklungsverzögerung bei Kindern, die jünger als sechs Jahre sind: geringfügige bis mittelschwere mentale Retardierung oder Lernstörung bei älteren Kindern
7.	Hyperphagie/ Suchen nach Essbarem/ Fixierung auf Nahrungsmittel
8.	Deletion des Chromosomenabschnitts 15q11-13 (...) oder andere cryptogenetische/ molekulare Abnormitäten des Prader- Willi- Chromosoms, einschließlich der maternalen Disomie
Nebenkriterien	
1.	Herabgesetzte fötale Kindsbewegungen oder infantile Lethargie oder schwacher Schrei in der Kleinkinderzeit; Verbesserung mit zunehmenden Alter
2.	Charakteristische Verhaltensprobleme- Wutanfälle, gewalttätige Ausbrüche und besessenes/ zwanghaftes Verhalten; Tendenzen streitsüchtig, oppositionell, rigide, manipulierend, Besitz ergreifend und störrisch zu sein; Perseverationstendenzen, Lügen und Stehlen (hier sind fünf oder mehr dieser Symptome erforderlich)
3.	Schlafstörungen
4.	Im Verhältnis zur genetischen Veranlagung kleine Statur im Alter von 15 Jahren (falls keine Wachstumshormone eingesetzt werden)
5.	Hypopigmentierung, im Vergleich zur Familie helle Haut und helles Haar
6.	Kleine Hände (...) und/ oder Füße (...) im Vergleich zum Alter
7.	Schmale Hände mit geradem Ellbogen
8.	Abnormitäten des Auges (Esotropie, Myopie)
9.	Dicker, visköser Speichel mit Verkrustungen in den Mundwinkeln
10.	Probleme bei der Artikulation
11.	Hautkratzen
Unterstützende Kriterien	
(unterstützen die Diagnose, werden jedoch nicht gewertet)	
1.	Hohe Schmerzschwelle
2.	Verminderter Brechreiz
3.	Instabilität der Körpertemperatur in der Kindheit oder veränderte Wärmeempfindlichkeit bei älteren Kindern und Erwachsenen
4.	Skoliose und/ oder Kyphosis
5.	Früher Eintritt in die Wechseljahre
6.	Osteoporose
7.	Ungewöhnliche Begabungen bei Zusammensetzspielen
8.	Normale Neuromuskulatur

Methylierungstest

An einem genetischen Institut, beispielsweise dem Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Essen, erfolgt die Diagnose des PWS über die DNA-Untersuchung einer Blutprobe.

Eine sichere Diagnose der genetischen Besonderheit kann in fast allen Fällen über eine molekulargenetische Analyse, dem Methylierungstest, erfolgen. Der Methylierungstest ist nicht sehr aufwendig, aber empfindlich und spezifisch.

Die standardmäßigen Labortests auf PWS basieren auf einer Untersuchung des Chromosoms 15, wobei der bereits erwähnte Methylierungstest als „Goldstandard“ zur Bestätigung der klinischen Diagnose gilt.⁹⁷

Bei entsprechendem Verdacht, d. h. insbesondere bei einer ausgeprägten Muskelhypotonie, sollte der Methylierungstest möglichst in den ersten Lebenswochen durchgeführt werden. Fünfzig Prozent aller Säuglinge mit Muskelhypotonie haben tatsächlich PWS. Falls die Diagnose im Säuglingsalter verpasst wurde sollte sie bei Personen mit Übergewicht, Störung der Geschlechtsreifung, Kleinwuchs, verminderter intellektueller Leistungsfähigkeit und weiteren für das PWS charakteristischen Symptomen zu einem späteren Zeitpunkt nachgeholt werden.⁹⁸

„Der Test funktioniert mit Hilfe von Enzymen, die abhängig vom Methylierungsstatus der DNA wirken und so das PWS-charakteristische, pathologische Methylierungsmuster aufdecken. Die sogenannten methylierungssensitiven Restriktionsenzyme spalten die DNA nur, wenn die Erkennungssequenz nicht methyliert ist. Ist sie dagegen methyliert, erfolgt kein Einschnitt. Lassen sich dann nur mütterliche Methylierungsformen der PWS-Region darstellen, ist das PWS bestätigt.“⁹⁹

Wenn dies nicht der Fall ist, wurde damit eine Deletion, Uniparentale Disomie oder Imprinting-Defekt ausgeschlossen.

Obwohl die hochauflösende zytogenetische Analyse eines der ersten Verfahren für die Diagnose des PWS war, stellt sie aus zwei Gründen keine 100% sichere Diagnosemethode dar.

Zum einen gibt es einen relativ hohen Anteil an falsch-positiver und falsch-negativer Ergebnisse. Zum anderen lassen sich mit dieser Methode diejenigen Fälle nicht bestimmen, die aus einer UPD resultieren.¹⁰⁰

Im Anschluss an den Methylierungstest können weitere Labortests erforderlich werden, um die genaue genetische Ätiologie (Deletion, UPD, Imprinting-Defekt) festzustellen. Folgende Testverfahren werden nun im Einzelnen aufgeführt und beschrieben.¹⁰¹

⁹⁷ Vgl. HAUFFA (2006), S. 16.

⁹⁸ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 39.

⁹⁹ FÄHRMANN (2001), S. 33.

¹⁰⁰ Vgl. HAUFFA (2006), S. 16.

¹⁰¹ Vgl. a. a. O.

FISH

Sehr kleine Veränderungen der Chromosomenstruktur, beispielsweise der Verlust eines kleinen Stückes oder zusätzliches Chromosomenmaterial können durch die zytogenetische Analyse nicht erkannt werden. Hier stellt die sogenannte Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung, kurz FISH, eine Ergänzung dar. Eine Analyse auf der molekularen Ebene wird somit ermöglicht.¹⁰²

„Die FISH-Technik ist die beste Methode, um eine häufige Ursache des PWS festzustellen, die Deletion von 15q11-q13. Mithilfe noch genauerer FISH-Methoden kann zwischen Deletionen und Translokationen unterschieden werden.“¹⁰³

Die FISH- Technik bietet die Möglichkeit Chromosomen und Chromosomenabschnitte unter dem Fluoreszenzmikroskop farbig darzustellen. Somit kann eine wesentlich höhere Auflösung im Kilobasen- Bereich erzielt werden.¹⁰⁴

Ende der 80er Jahre wurde die FISH-Technik in die zytogenetische Diagnostik eingeführt.¹⁰⁵

„Bei der In-situ-Hybridisierung wird die DNA künstlich in ihre Einzelstränge getrennt. Diese sind dann frei, um wieder passende Gegenstücke anzulagern. Einzelne oder mehrere DNA-Proben, komplementär zu den zu untersuchenden Chromosomenabschnitten werden diesem Präparat zugegeben. Die Proben können durch Fluoreszenz sichtbar gemacht werden, so dass man verfolgen kann wo sie sich anlagern. An einem intakten Chromosom ist die Probe als heller (fluoreszierender) Punkt zu erkennen. So lassen sich unbekannte Chromosomensegmente markieren. Liegt an einem der Chromosomen ein Verlust eines Stückes (Deletion) vor so fehlt hier die Region, an die sich die DNA-Probe anlagern könnte.“¹⁰⁶

Southern Blotting

Dieses Verfahren ermöglicht es die Länge eines spezifischen DNA-Fragments zu bestimmen. Es handelt sich dabei um eine klassische molekulargenetische Methode, die im Jahre 1975 erstmals beschrieben wurde.¹⁰⁷

„Die Southern-Blot- Analyse erlaubte dadurch viele Jahre vor Erfindung der PCR den zuverlässigen Nachweis einfacher genetischer Verfahren.“¹⁰⁸

Da das Southern-Blot-Verfahren jedoch sehr aufwändig ist wird es heute nicht mehr zum Nachweis einfacher genetischer Varianten verwendet, da es mit PCR sehr viel einfacher funktio-

¹⁰² Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 18.

¹⁰³ HAUFFA (2006), S. 16.

¹⁰⁴ Vgl. SCHAAF/ZSCHÖCKE (2008), S. 200-202.

¹⁰⁵ Vgl. a. a. O., S. 200.

¹⁰⁶ FÄHRMANN (2001), S. 18.

¹⁰⁷ Vgl. SCHAAF/ZSCHÖCKE (2008), S. 207.

¹⁰⁸ Vgl. a. a. O., S. 210.

niert.¹⁰⁹

PCR-Technik

Die Einführung der Polymerase-Kettenreaktion (PCR) durch Karry Mullis im Jahr 1986 hat die molekulare Genetik revolutioniert. Bei der PCR-Technik handelt sich um eine Methode, die die Erbsubstanz DNA in vitro vervielfältigt. Als in vitro bezeichnet man organische Vorgänge, die außerhalb eines lebenden Organismus ablaufen, beispielsweise im Reagenzglas. Dazu wird ein Enzym verwendet, die DNA-Polymerase.¹¹⁰

Um eine uniparentale Disomie festzustellen, ist es sinnvoll die PCR-Techniken einzusetzen, damit das Chromosom 15 des Kindes mit den elterlichen Chromosom 15-Proben verglichen werden kann.

Derzeit befinden sich neue PCR-basierte Labortests auf PWS in der Entwicklung. Diese neuen Tests konzentrieren sich auf das SNRPN-Gen, das beim PWS meist nicht exprimiert wird.

Laut BARKMEYER existiert mittlerweile ein methylspezifischer PCR-Test am SNRPN-Genort. „Methylierte (maternale) und unmethyliert (paternale) DNA des SNRPN-Gens erhalten hierbei durch Konversion von Cytosin zu Uracil in unmethylierter DNA mittels Natriumbisulfit unterschiedlicher Sequenzen.“¹¹¹

Dieser Test beruhte zunächst auf einem Southernblot- Verfahren unter Verwendung methylierungssensitiver Restriktionsenzyme.¹¹²

Das maternale und paternale Gen können mit Hilfe eines spezifischen Primer einzeln durch PCR nachgewiesen werden. Mit den beschriebenen Methoden können alle Ursachen für ein PWS nachgewiesen werden. Um die verschiedenen Ursachen zu unterscheiden sind weitere diagnostische Maßnahmen erforderlich. Durch eine hochauflösende Chromosomenanalyse kann man eine Deletion oder eine Translokation erkennen. Die Untersuchung liefert aber aufgrund von Polymorphismen gelegentlich falsche Ergebnisse.¹¹³

2.6.3 Pränatale Diagnostik

Generell gibt es für die pränatale Untersuchungen die nicht-invasiven Methoden, wie beispielsweise Ultraschall, Untersuchung des mütterlichen Bluts und die invasiven Methoden, bei denen Zellen des Fetus oder das Fruchtwasser untersucht wird. Die invasive Methode ist aber nur in „Risikofällen“ durchzuführen. So sind Indikationen für eine Pränataldiagnostik z.B. ein erhöhtes

¹⁰⁹ Vgl. SCHAAF/ZSCHOCKE (2008), S. 210.

¹¹⁰ Vgl. a. a. O., S. 207.

¹¹¹ BARKMEYER (1999), S. 6.

¹¹² Vgl. McCANDLESS/CASSIDY (2006), S. 49-56.

¹¹³ Vgl. BARKMEYER (1999), S. 6.

Alter der Mutter (ab 38 Jahre), ein vorangegangenes Kind, das Träger einer Chromosomenveränderung ist, eine balancierte Translokation bei einem Elternteil und andere „Risiken“. Um eine pränatale Diagnostik zu rechtfertigen, sollten diese Risiken mehr als 1% betragen.

Da es sich nahezu bei allen Menschen mit PWS um sporadisch auftretende Einzelfälle handelt, die nicht gehäuft in der Familie vorkommen, werden vorgeburtliche Untersuchungen in der Regel selten gemacht. Falls in der Familie bereits jemand PWS hat, kann jedoch auch während der Schwangerschaft ein Test durchgeführt werden.¹¹⁴

Die Möglichkeit pränatal auf PWS zu testen, ist jedoch mit signifikanten Risiken für das Neugeborene verbunden. Nur Mütter, die bereits ein Kind mit PWS geboren haben und möglicherweise einem erhöhten Wiederholungsrisiko ausgesetzt sind, aufgrund von Imprinting-Defekten, kämen für einen solchen Test in Frage.

Unter Umständen werden bei vorgeburtlichen Untersuchung Anzeichen für eine PWS-typische Chromosomenveränderung gefunden. Ein Verdacht auf PWS kann durch die im vorangegangenen Kapitel beschriebenen Tests gesichert oder ausgeschlossen werden. Zudem kann das typische Methylierungsmuster schon beim Fetus zu identifizieren werden.¹¹⁵

2.6.4 Fazit

Eine frühzeitige Diagnose des PWS mittels DNA-Untersuchung verhilft, zu einer klaren Auskunft hinsichtlich der Genetischen Beratung und erspart dem Kind unnötige zusätzliche Untersuchungen wie Computertomographie und Muskelbiopsie.

Zudem kann der Weg zu einer gezielten symptomatischen Therapie rechtzeitig bereitet werden. Aufgrund der im Entwicklungsverlauf vielfachen auftretenden möglichen Komplikationen erscheint ein multidisziplinäres Behandlungskonzept empfehlenswert.¹¹⁶

2.7 Symptome

Obwohl beim PWS unterschiedliche Subtypen bzw. Genotypen¹¹⁷ zu finden sind ist der Phänotyp recht ähnlich. Das klinische Bild verändert sich in Abhängigkeit vom Alter und ist durch einen biphasischen Verlauf gekennzeichnet. Somit variiert die klinische Symptomatik im Verlauf der Entwicklung im Auftreten und in der Ausprägung.¹¹⁸

¹¹⁴ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 39.

¹¹⁵ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 52.

¹¹⁶ Vgl. <http://www.prader-willi-syndrom.at>

¹¹⁷ Als Genotyp wird die Gesamtheit aller Gene eines Organismus bezeichnet. (Vgl. SCHAAF/ZSCHOCKE (2008), S. 207

¹¹⁸ Vgl. HAUFFA (2006), S. 13.

Zwar sind alle beschriebenen Symptome typisch für das PWS, sie treten allerdings bei jeder betroffenen Person in unterschiedlichem Ausmaß auf. Die körperlichen Merkmale, wie beispielsweise Muskelhypotonie oder Kleinwuchs, sind objektiv erfassbar, schwieriger ist es die emotionale und intellektuelle Entwicklung von Menschen mit PWS zu charakterisieren. Dabei gilt, dass jedes Kind anders ist und andere Fortschritte macht.¹¹⁹

Die wichtigsten Merkmale des Prader-Willi-Syndroms werden im Folgenden dargestellt.

2.7.1 Muskelhypotonie

Die Muskelhypotonie ist eines der frühesten Zeichen des PWS. Bereits im Mutterleib bewegen sich die Föten mit PWS weniger als Gesunde. Durch die geringen Bewegungen drehen sich die Betroffenen häufig in eine für die Geburt ungünstige Position. Eine Steiss- oder Fußlage macht einen Kaiserschnitt notwendig. Nach der Geburt liegen die Säuglinge häufig schlaff da. Außerdem trägt die Muskelhypotonie dazu bei, dass ca. die Hälfte der Säuglinge mit PWS zu früh oder zu spät zur Welt kommen.¹²⁰

Die Babys sind inaktiv und strecken Arme und Beine kraftlos von sich. Laut NEUHÄUSER sind bei den Neugeborenen mit PWS die Gelenke überstreckbar und fehlende Muskeleigenreflexe zu erkennen (siehe Abb. 2.5).¹²¹

Außerdem sind sie meistens sehr still, reagieren kaum auf ihre Umwelt und schlafen viel. Die Muskelhypotonie wirkt sich auch auf die Schluck- und Saugfähigkeit aus. Häufig nehmen Säuglinge mit PWS zunächst nicht genügend Nahrung zu sich und sind untergewichtig, so dass sie häufig mit einer Sonde ernährt werden müssen.

Die Fütterungsprobleme führen in den ersten Lebenswochen zu Untergewicht, bessern sich nach ca. 6 Monaten und verwandeln sich ab dem Alter von ca. zwei Jahren in einen unstillbaren Appetit.¹²²

Mit der Zeit werden Kinder mit PWS aktiver und nehmen ihre Umwelt aufmerksamer wahr, jedoch bleibt eine ausgeprägte Muskelhypotonie bestehen.

Die motorische Entwicklung verläuft bedingt durch die Hypotonie verzögert. Entwicklungsbezogene Meilensteine werden individuell später erreicht, so wird das selbstständige Sitzen im Alter von ca. einem Jahr erlernt, mit ca. 15-16 Monaten lernt das Kind krabbeln und mit ca. 24-27 Monaten gehen.¹²³

Obwohl die Kinder im Laufe der Zeit und unter spezieller Förderung kräftiger werden, wird lebenslang eine leichte Muskelhypotonie bestehen bleiben Daher ist bei Menschen mit PWS

¹¹⁹ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 44.

¹²⁰ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 11.

¹²¹ Vgl. NEUHÄUSER (2003), S. 94.

¹²² Vgl. a. a. O.

¹²³ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 11.



Abb. 2.5: Muskelhypotonie

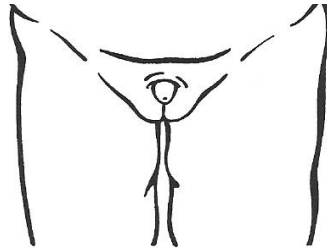


Abb. 2.6: Hypogenitalismus

die Bewegungslust weniger stark ausgeprägt. Jedoch ist nicht nur die Muskelschwäche für die geringe Motivation an sportlichen Aktivitäten teilzunehmen verantwortlich, sondern auch der verminderte Gleichgewichtssinn.¹²⁴ EIHOLZER verweist darauf, dass dies wiederum ein Hinweis auf einen Defekt im Zentralnervensystem sei. Der Mangel an Wachstumshormonen wirkt sich negativ auf die Muskelbildung aus und ist damit neben dem Schaden des Zentralnervensystems ursächlich für die Hypotonie.¹²⁵

2.7.2 Hypogenitalismus

Eine Unterentwicklung der Geschlechtsteile fällt bei vielen Kindern mit PWS häufig schon bei der Geburt auf. Bei Jungen ist der Penis meist normal ausgebildet, jedoch recht klein. Häufig ist ein Kryptorchismus – eine Art Hodenhochstand – zu erkennen. Zudem sind Hoden und Hodensack wenig entwickelt (siehe Abb. 2.6).¹²⁶

Bei den Mädchen zeigt sich der Hypogenitalismus in der Form, dass die Klitoris und die Schamlippen wenig ausgebildet sind. Die kleinen Schamlippen fehlen zumeist ganz und die großen Schamlippen sind unterentwickelt.¹²⁷

EIHOLZER äußert sich folgendermaßen zur Genese der beschriebenen Symptomatik bei männlichen Personen mit PWS:

¹²⁴ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 4-47.

¹²⁵ Vgl. a. a. O., S. 60.

¹²⁶ Vgl. a. a. O., S. 60-62.

¹²⁷ Vgl. NEUHÄUSER (2003), S. 159.

„Die Gründe dafür liegen wahrscheinlich in der allgemeinen Muskelschwäche von Kindern mit PWS, andererseits in der mangelhaften vorgeburtlichen Produktion von Geschlechtshormonen in den Hoden, die mit der ungenügenden Steuerung durch Hirnanhangdrüse und Zwischenhirn zusammenhängt.“¹²⁸

Somit hat die mangelhafte Geschlechtshormonproduktion Auswirkungen auf die Pubertät und die Fruchtbarkeit der Menschen mit PWS.

Die körperliche Entwicklung verläuft in der Pubertät meist verzögert und unvollständig. Die meisten jungen Männer mit PWS entwickeln keinen Stimmbruch. Bei den meisten jungen Frauen mit PWS bleibt der regelmäßige Monatszyklus aus, jedoch setzt die Brustentwicklung zeitgerecht ein. Scheinbar sind auch das Interesse an der Sexualität und die sexuellen Triebe weniger stark ausgeprägt. Aufgrund der körperlichen Entwicklung sind Menschen mit PWS in den meisten Fällen unfruchtbar. Jedoch sind weltweit zwei Fälle bekannt, in denen Frauen mit PWS schwanger wurden und gesunde Kinder zur Welt brachten.¹²⁹

Im Zusammenhang mit dieser Problematik kann die Behandlung mit Geschlechtshormonen die Pubertätsentwicklung vorantreiben.¹³⁰

2.7.3 Äußeres Erscheinungsbild

Für das äußere Erscheinungsbild von Menschen mit PWS ist eine faziale Dysmorphie, wie sie in Abbildung 2.7 gezeigt wird, typisch. Als eine faziale Dysmorphie wird eine das Gesicht betreffende leichte Abweichung von der „normalen“ Form bezeichnet. Dies ist meist einfach als Entwicklungsvariante anzusehen, die die Gesundheit sowie die Körperfunktionen nicht einschränkt, aber eine diagnostische Aussagekraft besitzt.¹³¹

- Typische Gesichtszüge/-formen

So ist das Gesicht von Menschen mit PWS geprägt von einer relativ schmalen Stirn, mandelförmigen Lidspalten, einer Schrägstellung der Augen, einer nach oben gewandten Nase und einem meist offenen Mund.¹³²

Besonders in der Kindheit zeigen sich diese fazialen Auffälligkeiten, sie schwächen aber mit zunehmendem Alter ab.¹³³

Worin die Gründe für diese Besonderheiten der Gesichtszüge liegen ist bisher unklar.

¹²⁸ EIHOLZER (2005), S. 61.

¹²⁹ Vgl. a. a. O., S. 62.

¹³⁰ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 14-15.

¹³¹ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 128.

¹³² Vgl. NEUHÄUSER (2003), S. 159.

¹³³ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 12.

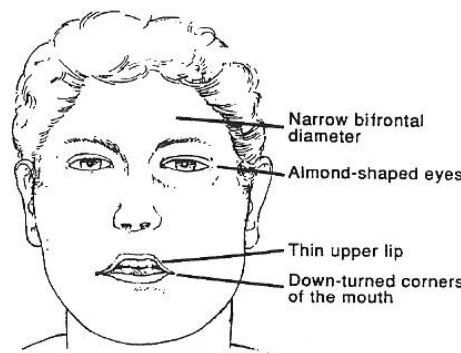


Abb. 2.7: Typische Gesichtszüge/-formen

Viele der Merkmale der fazialen Dismorphie können in Zusammenhang mit den Defekten des zentralen Nervensystem gebracht werden, während andere Merkmale, wie beispielsweise der dreieckige Mund, der Muskelhypotonie und der schwachen neuromuskulären Funktionen zuzuschreiben sind.¹³⁴

- Kleinwuchs

Zu weiteren auffälligen Merkmalen gehören Gedeihstörungen, die sich aus den Ernährungsproblematiken der frühen Kindheit ergeben. Bereits 1956 wurde in der Erstdarstellung von PRADER, LABHART und WILLI zu den Hauptkennzeichen des PWS der Minderwuchs gezählt.¹³⁵ (siehe auch Abb. 2.8)

Das verzögerte Wachstum, das bereits im Kleinkindalter auffällt, zeigt im Erwachsenenalter seine Auswirkungen. Erwachsene mit PWS bleiben klein, Frauen erreichen im Durchschnitt eine Körpergröße von 146 Zentimeter und Männer eine von 152 Zentimeter. Neben dem verringerten Längenwachstum sind außerdem Hände und Füße von Geburt an vergleichsweise klein.

Nach heutigem Wissensstand ist die Ursache des Minderwuchses ein Wachstumshormonmangel, der zur Hypotonie und damit zu Fütterungsproblemen führt. Diese wiederum sind für anfängliche Gedeihstörungen verantwortlich. Wachstumshormone wirken sich jedoch nicht nur auf die Muskelbildung aus, sie sind auch für das Längenwachstum unverzichtbar. Aufgrund der für das PWS charakteristischen Fehlfunktion des Hypothalamus kann die Hirnanhangsdrüse, die so genannte Hypophyse, welche die Wachstumshormone bildet, nicht richtig arbeiten, da sie von diesem Hirnbereich gesteuert wird.¹³⁶

¹³⁴ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 12.

¹³⁵ Vgl. PRADER/LABHART/WILLI (1956), S. 1260.

¹³⁶ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 58.



Abb. 2.8: Kleinwuchs, verhältnismäßig kleine Hände und Füße

Zudem kann das äußere Erscheinungsbild von Menschen mit PWS von einer Hypopigmentierung geprägt sein. Eine verminderte Pigmentierung tritt bei ca. drei Viertel der Patienten auf und ist eher bei denjenigen, deren genetische Ursache die Deletion ist, ausgeprägt.¹³⁷ Dabei sind Haar-, Augen- und Hautfarbe im Vergleich zu Familienmitgliedern gleichen Alters heller. Als Ursache für den Mangel an Melanin – dem Farbstoff der Haut – wird eine hypothalamische Dysfunktion vermutet, die auf den Genverlust zurückzuführen ist.¹³⁸

- Adipositas

Bei der Adipositas, auch als Fettleibigkeit bezeichnet, handelt es sich um das Hauptmerkmal. Zugleich stellt sie das bedeutendste, gesundheitliche Problem von Menschen mit PWS dar. Im Alter von zwei bis drei Jahren ändert sich das Essverhalten von Kindern mit PWS grundlegend. Nach anfänglichem Untergewicht und Ernährungsschwierigkeiten scheinen die Kinder geradezu besessen vom Essen zu sein. Diese Esssucht bleibt mehr oder weniger ihr ganzes Leben lang bestehen. Eine permanente Überwachung und Limitierung der Nahrungszufuhr ist einer der schwierigsten, aber auch notwendigsten Aufgabe für Eltern und andere Bezugspersonen von Kindern und Erwachsenen mit PWS. Wenn man Menschen mit PWS keine klaren Grenzen setzt führt die Esslust zu einer übermäßigen Gewichtszunahme, die im Extremfall lebensbedrohlich werden kann. Da Kinder mit PWS weniger aktiv und bewegungsfreudig sind als andere Kinder verbrennen sie auch weniger Kalorien.¹³⁹

An der Entwicklung der Fettleibigkeit sind verschiedene Faktoren beteiligt. BUTLER, HANCHETT und THOMPSON führen an, dass die Esssucht, ein niedrigerer Grundumsatz, ein anhaltender Hunger, kein Sättigungsgefühl, der unkontrollierbare Appetit und das nicht – Erbrechen – können, wesentliche Faktoren sind, die die Entwicklung der Adipositas vorantreiben.¹⁴⁰

¹³⁷ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 34.

¹³⁸ Vgl. HOLLAND et al. (2003), S. 143.

¹³⁹ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 49-55.

¹⁴⁰ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 19.

Die verminderte Muskelmasse von Menschen mit PWS bedingt einen geringeren Energiebedarf, welcher im Gegensatz zu gesunden Menschen um bis zu 50% reduziert sein kann.¹⁴¹ Demgegenüber stehen der fortwährende Drang zu essen und das fehlende Sättigungsgefühl. In Wechselwirkung mit der Bewegungsunlust ergibt sich ein Teufelskreis, welcher zum Anstieg des Gewichts führt.

Die Appetitregulation bei Menschen mit PWS ist bislang noch nicht vollständig erforscht. Jedoch wird ursächlich für das mangelnde Sättigungsgefühl, das nicht Ankommen des Sättigungssignals im Hypothalamus angesehen. Der Grund hierfür wird derzeit untersucht und diskutiert.¹⁴²

1995 wurde das Hormon Leptin entdeckt, das von den Fettzellen gebildet wird und einen wichtigen Überträger des Sättigungsgefühls darstellt. Je mehr Fettgewebe ein Mensch aufweist, desto höher ist sein Leptinspiegel im Blut. Dasselbe gilt für das aus der Bauchspeicheldrüse stammende Insulin.¹⁴³

„Bei ungenügender Ernährung sinken Leptin und Insulin ab und zwar proportional zur Abnahme des Körperfetts. Die Abnahme von Leptin und Insulin führt dann zu einer Stimulierung der „Hungerachse“ und zu einer Zunahme der Hunger machenden Hormone Neuropeptid Y (NPY) und Agouti-Related Protein (AgRP). Die Abnahme von Insulin und Leptin führt gleichzeitig auch zu einer Abnahme der „Hungerbremsachse“ und zu einer Abnahme des Hunger bremsenden Hormons Alpha-MSH. Die Zunahme von NPY und AgRP und die gleichzeitige Abnahme von Alpha-MSH im Zwischenhirn bringen Menschen dazu, zu essen, als Energie aufzunehmen und Aktivitäten zu reduzieren, also weniger Energie auszugeben.“¹⁴⁴

Nimmt ein Mensch an Gewicht zu, so wird normalerweise mehr Leptin produziert, um die Nahrungsaufnahme zu reduzieren und den Bewegungsbedarf anzuregen und zu erhöhen. Diese Tatsache lässt darauf schließen, dass Menschen mit PWS über einen Leptinmangel verfügen. Eine Studie widerlegte diese Vermutung jedoch. Es zeigte sich, dass Menschen mit PWS über dieselbe Konzentration dieses Hormons verfügen wie Probanden einer Vergleichsgruppe, deren Ursache für die Adipositas nicht das PWS ist.¹⁴⁵

Somit liegt das Problem der Übertragung des Sättigungsgefühls, laut dieser Studie, nicht bei einem Mangel dieses Hormons.

Mit der Entdeckung des Hormons Ghrelin wurde Ende 1999 ein weiteres neues Hormon entdeckt. Es wird in der Magenwand produziert und steigt bei ungenügender Ernährung an. Sein Anstieg aktiviert die Hunger machenden Hormone NPY und AgRP. Damit wird das Hormon

¹⁴¹ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 3.

¹⁴² Vgl. a. a. O., S. 52.

¹⁴³ Vgl. a. a. O., S. 84.

¹⁴⁴ A. a. O.

¹⁴⁵ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 20.

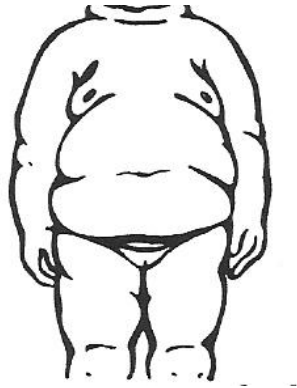


Abb. 2.9: Adipositas

Ghrelin ebenfalls in den Zusammenhang mit Energiebalance und Appetitregulation gebracht. Verschiedene Untersuchungen ergaben, dass bei Menschen mit PWS eine erhöhte Ausschüttung dieses den Hunger signalisierenden Hormons zu beobachten ist.¹⁴⁶

Zudem wurden die Wirkung von verschiedenen körpereigenen Hormonen, wie beispielsweise Cholecystokin, Hypokretinen und Opioden, auf die Regulation des Appetits untersucht. Weitere Studien sind jedoch erforderlich, um verbindliche Aussagen über den Zusammenhang der genannten Wirkstoffe mit dem Sättigungsgefühl machen zu können.¹⁴⁷

Ohne Intervention können Erwachsene mit PWS mitunter ein Gewicht von 125-150 Kilogramm erreichen. Bei ungezügelter Essverhalten liegt der Bodymaßindex von Erwachsenen ungefähr bei 47, wogegen sich ein normaler Wert zwischen 21 und 27 ansiedelt.¹⁴⁸

Die fettreichste Zone eines Menschen mit PWS, der ohne Wachstumshormone behandelt wurde, sind die Oberschenkel, Po, Oberarme und Rumpf. Im Vergleich dazu bleiben Unterarme und Unterschenkel schlank (siehe auch Abb. 2.9). Das Übergewicht wird umso deutlicher sichtbar, da Menschen mit PWS genetisch bedingt langsamer wachsen und klein bleiben.¹⁴⁹

In der Vergangenheit sind viele Menschen mit PWS, bevor sie das 30. Lebensjahr erreichten, gestorben.¹⁵⁰ Wenn das Gewicht nicht lebenslänglich unter Kontrolle gehalten wird, ist die Wahrscheinlichkeit der Entstehung von Folgeerkrankungen, welche zu einer Verkürzung der Lebenszeit führen können, sehr hoch.

Eine solche Folgeerkrankung kann beispielsweise Diabetes mellitus (Typ II.) sein, aber auch Herzinsuffizienz, Bluthochdruck, chronische Beinödeme, orthopädische Probleme, Schlaf- und

¹⁴⁶ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 84.

¹⁴⁷ Vgl. a. a. O.

¹⁴⁸ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 23.

¹⁴⁹ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 52.

¹⁵⁰ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 16.

Atemstörungen können die Konsequenz der Adipositas sein.¹⁵¹

Einige dieser Folgekrankheiten werden in den nachfolgenden Kapiteln differenzierter dargestellt.

2.7.4 Kognitive Beeinträchtigung

Wollte man den Intelligenzquotient¹⁵² von Menschen mit PWS ermitteln, so erhielte man Ergebnisse in der Variationsbreite von normal-durchschnittlicher Intelligenz bis hin zu deutlicher Intelligenzminderung. Verschiedene Studien zeigen ein heterogenes Bild der Leistungsfähigkeit, was ein Erfassen der Intelligenz bei Menschen mit PWS deutlich erschwert.¹⁵³

Laut SARIMSKI liegt bei ca. einem Drittel der Kinder und Jugendlichen mit PWS die Intelligenz im Bereich der Lernbehinderung oder im unteren Normalbereich (IQ>70), etwa 60% sind leicht oder mäßig geistig behindert, 5-10% sind schwer geistig behindert.¹⁵⁴

Dies bedeutet, dass sich bei Menschen mit PWS kein einheitliches Leistungsprofil ergibt und man ihnen somit auch nur eingeschränkt homogene geistige Fähigkeiten zuschreiben kann. Im Einzelfall muss immer von den individuellen Begabungen und Stärken ausgegangen werden. Die meisten Menschen mit PWS haben unterdurchschnittliche intellektuelle Fähigkeiten oder eine leichte geistige Behinderung, dies wirkt sich auf viele Entwicklungsbereiche aus.¹⁵⁵

Man kann jedoch sagen, je früher die Diagnose auf das PWS gestellt wurde, desto höher war das erreichte intellektuelle Niveau.¹⁵⁶

Die kognitiven Besonderheiten von Menschen mit PWS werden in Kapitel 4.3 differenziert beschrieben.

2.7.5 Der Hypothalamus

Der in Kapitel 2.5 dargestellte Gendefekt in einem relativ abgezielten Teil der DNA wirkt sich in vielfältiger Weise auf die Vorgänge im Gehirn des Einzelnen aus. Bereits PRADER, LABHART und WILLI waren in ihrem ersten Artikel von einer Hypothalamusstörung ausgegangen.¹⁵⁷

Am Organ selbst sind jedoch keine Defekte oder Abnormitäten durch Computertomographie und ähnliche Methoden festzustellen. Deshalb muss es sich um eine funktionelle Störung handeln, die genetisch bedingt ist aber deren genaue Beschaffenheit noch nicht geklärt ist.¹⁵⁸

¹⁵¹ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 16-20.

¹⁵² Wird im Folgenden mit IQ abgekürzt.

¹⁵³ Vgl. SARIMSKI (1998), S. 146.

¹⁵⁴ Vgl. SARIMSKI (2006), S. 3.

¹⁵⁵ Vgl. STEIN (2003), S. 97/98.

¹⁵⁶ Vgl. THE GATHERED VIEW (1990)) zitiert nach STEIN (2003), S. 97/98

¹⁵⁷ Vgl. PRADER/LABHART/WILLI (1956).

¹⁵⁸ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 30/31.

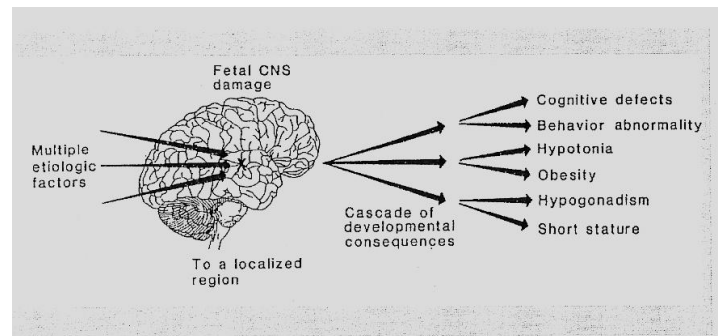


Abb. 2.10: Gehirn, Quelle: a. a. O.

Im Jahr 1976 haben GORLIN, PINDBORG und COHEN herausgefunden, dass der Gendefekt der PWS-Patienten sich insbesondere auf die Reifung des Fötus in ganz bestimmten Zonen des Gehirns auswirkt. Diese Störung soll vor allem in den Bereich des Hypothalamus fallen, wo sie zu einer hormonellen und endokrinologischen Auffälligkeit führt.¹⁵⁹

Die Abbildung 2.10 soll verdeutlichen, dass das Gehirn einen wesentlichen Vermittlungsweg zwischen der genetischen Deletion und den auftretenden sich phänotypisch zeigenden Störungen darstellt.

Der Hypothalamus, auch Zwischenhirn genannt, ist der Ort im Gehirn, in dem sich wesentliche Zentren für die Regulierung von Hunger, Sättigung, Schmerz, Wachstum, Schlaf und Sexualität befinden. Ebenso spielt das Zwischenhirn bei der Sprachentwicklung eine wichtige Rolle. Außerdem wird aus dem Zwischenhirn die Hirnanhangsdrüse, die Hypophyse, gesteuert, die ihrerseits eine zentrale übergeordnete Rolle spielt. Sie steuert die anderen Hormondrüsen im Körper, die wiederum Wachstum und Pubertätsentwicklung regulieren.¹⁶⁰

„Wie sich das Fehlen genetischer Informationsbausteine im Einzelnen auswirkt ist noch nicht geklärt.“¹⁶¹

Folgende Merkmale deuten auf eine Beteiligung des Hypothalamus hin:

1. Die unterentwickelten Geschlechtsorgane und die veränderte sexuelle Entwicklung erfolgen aufgrund einer verminderten Ausschüttung von Geschlechtshormonen.¹⁶²
2. Der Kleinwuchs und die verminderte Reifung des Skeletts, die nahezu bei allen Betroffenen zu beobachten ist, kann auch auf die verminderten Sexualhormone zurückgeführt werden, da der pubertäre Wachstumsschub ausbleibt. Aber auch eine verringerte Ausschüttung

¹⁵⁹ Vgl. GORLIN/PINDBORG/COHEN (1976) zitiert nach STEIN (2003), S. 96

¹⁶⁰ Vgl. STEIN (2003), S. 96/97.

¹⁶¹ SARIMSKI (2003), S. 52.

¹⁶² Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 31.

von Wachstumshormonen trägt zum Kleinwuchs bei.¹⁶³

3. Die Dysregulation von Hunger und Sättigung und die dadurch entstehende Adipositas scheinen die Folgen eines mangelnden Sättigungsgefühls zu sein. Der Versuch den Appetit durch Verabreichung von Medikamenten zu zügeln zeigte keinerlei Erfolge.¹⁶⁴
4. Das hypothalamische System des Fötus spielt wahrscheinlich eine entscheidende Rolle für eine normal verlaufende Geburt. Die Probleme, die häufig mit der Geburt verbunden sind, wie beispielsweise die abnorme Lage des Babys im Uterus oder die Verzögerung der Geburt, könnten vom Hypothalamus fehlgesteuert sein.¹⁶⁵
5. Die veränderte Schmerzschwelle ebenso die abweichende Temperaturregulation und die Schläfrigkeit am Tage könnten auch auf den Hypothalamus zurückzuführen sein.¹⁶⁶

2.8 Weitere Kennzeichen und Sekundärerkrankungen

Zu den in Kapitel 2.7 dargestellten Symptomen gibt es beim PWS weitere Nebenerscheinungen und Sekundärerkrankungen. Durch das bereits erforschte Wissen über das PWS, besteht die Möglichkeit, diesen vorzubeugen.

Mithilfe von Präventivmaßnahmen können mögliche Gesundheitsrisiken reduziert werden.

- Orthopädische Probleme

Da der Körper eines Menschen mit PWS die Menge Kalzium, die er aufnimmt, nicht immer gut verdauen kann besteht die Möglichkeit, dass die Knochen eines solchen Menschen leichter brechen (Osteoporose).¹⁶⁷

Eine Osteoporose wird durch den Mangel an Wachstums- und Sexualhormonen sowie durch geringe körperliche Aktivität bei Muskelhypotonie begünstigt.¹⁶⁸

Ein weiteres Problem, dass bereits früh auftreten kann, ist dass das Kind so schwer wird, dass seine Knochen sein Gewicht nicht mehr ausreichend tragen können.

Dies kann zu einer Wirbelsäulenverkrümmung führen.¹⁶⁹

Je nach Ausmaß und Schwere kann eine Physiotherapie oder in seltenen Fällen auch eine Behandlung mit einem Korsett nötig sein. Das Tragen eines Korsetts wirkt sich jedoch nachteilig auf die Bewegungsfähigkeit aus, außerdem kann es zu Sauerstoffmangel führen. Da eine

¹⁶³ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 31.

¹⁶⁴ Vgl. a. a. O.

¹⁶⁵ Vgl. a. a. O.

¹⁶⁶ Vgl. a. a. O., S. 31/32.

¹⁶⁷ Vgl. HAUFFA (2006), S. 21.

¹⁶⁸ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 25.

¹⁶⁹ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 29.

vorhandene Verkrümmung der Wirbelsäule mit dem Wachstum zunimmt muss sie regelmäßig kontrolliert werden, besonders in Zeiten, in denen das Kind schnell wächst.¹⁷⁰

STEIN gibt an, dass eine Skoliose von ungefähr 40-60% der Betroffenen entwickelt wird, wobei Frauen unter einem höheren Erkrankungsrisiko leiden.¹⁷¹

Eine Steigerung der körperlichen Aktivität als Präventivmaßnahme erscheint deshalb sinnvoll. Dies würde nicht nur eine Skoliose reduzieren, sondern kann auch einer Osteoporose vorbeugen.¹⁷²

Des Weiteren kann auch aus der verminderten Knochendichte im Zusammenhang mit dem Übergewicht, als ein weiteres orthopädisches Problem, eine X-Bein-Fehlstellung entstehen, welches aus dem Abrutschen des Hüftkopfes resultiert.¹⁷³

Eine weitere orthopädische Problematik ergibt sich aus der verkrümmten Haltung im Säuglingsalter, die sich zu einer schweren Skoliose ausbilden kann und Auswirkungen auf die Orthopädie der Füße hat. Durch die Verkürzung der Wadenmuskulatur kann ein Knick-Senk-Fuß entstehen, welchem durch physiotherapeutische Dehnbehandlungen und evtl. orthopädischen Schuhen entgegengewirkt werden kann.¹⁷⁴

- Dentale Probleme

Obwohl eine gute Zahnpflege für alle Menschen wichtig ist, ist sie für Menschen mit PWS von elementarer Bedeutung. Die Zähne schleifen schneller ab, weil der Zahnschmelz weniger stabil ist. Dazu kommt, dass der Speichel von Menschen mit PWS dickflüssiger ist als derjenige anderer Menschen. Zähflüssiger Speichel schützt die Zähne schlechter vor Karies als normaler dünnflüssiger Speichel. Das Kariesrisiko wird weiter erhöht durch die besonderen Essgewohnheiten von Menschen mit PWS, insbesondere ihre Vorliebe für Süßigkeiten. Neben der zähen Mundflüssigkeit führen auch ein instabiler Zahnschmelz sowie die übermäßige Nahrungsaufnahme zur Zahnfäule.¹⁷⁵

- Hautprobleme

Menschen mit PWS haben die Tendenz besonders intensiv an Insektenstichen und Wunden herumzukratzen. Dies verzögert nicht nur den Heilungsprozess, sondern kann auch zu Infektionen, wie beispielsweise einer Blutvergiftung, führen.¹⁷⁶

¹⁷⁰ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 71.

¹⁷¹ Vgl. STEIN (2004), S. 45.

¹⁷² Vgl. EIHOLZER (2001), S. 7.

¹⁷³ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 29.

¹⁷⁴ Vgl. MITGLIEDSFORUM DER PRADER-WILLI-SYNDROM VEREINIGUNG DEUTSCHLAND E. V. (2002), S. 10.

¹⁷⁵ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 71-72.

¹⁷⁶ Vgl. a. a. O., S. 73.

- Atemstörungen

Laut EIHOLZER ist bereits seit längerer Zeit bekannt, dass bei einem Teil der Menschen mit PWS eine Störung der Atemregulation vorliegt. Verschiedene Ursachen können zu dieser Problematik führen. Manchmal ist die Regulation im Zwischenhirn gestört und nicht ganz auf dem üblichen Niveau. Es besteht aber auch die Möglichkeit, dass die verminderte Muskelmasse zu ungenügenden Atembewegungen führt. Die lokale Anatomie im Hals ist bei Menschen mit PWS oft etwas anders als bei gesunden Kindern, so dass weniger Luft durchfließen kann. Dies stellt einen zusätzlich erschwerenden Faktor dar.¹⁷⁷

Das frühzeitige Erkennen der Situationen, in denen es zu Atemstörungen kommt, ist sehr wichtig, um darauf entsprechend reagieren zu können.

Aufmerksam sollte man werden, wenn das Kind bzw. der Erwachsene nachts schnarcht oder die Atmung manchmal aussetzt. So kann durch einen Hals-Nasen-Ohren Spezialisten geklärt werden, ob vielleicht die Mandeln vergrößert sind. Vergrößerte Mandeln sind beim PWS sehr häufig und sollten so schnell wie möglich entfernt werden. Generell kann eine Polysomnographie durchgeführt werden. Dabei bleibt die Person für die Untersuchung eine Nacht im Krankenhaus und die Atmung, Herzfrequenz sowie Hirnfunktion werden aufgezeichnet.¹⁷⁸

- Schlafauffälligkeiten

Charakteristisch für Menschen mit PWS ist die Schlafapnoe, d.h. dass während des Schlafs der Betroffene kurzzeitig aufhört zu atmen und bzw. oder ein flacher Atem einsetzt. Die Phasen, in denen man träumt, die so genannten REM-Phasen, scheinen bei Personen mit PWS anders zu sein, als bei Menschen ohne Behinderung. Bei PWS-Betroffenen wird der Traumschlaf häufig unterbrochen, bei Menschen ohne Behinderung ist diese Traumschlafphase regelmäßig. Dies hat zur Folge, dass viele kurze Phasen von REM-Schlaf bei Menschen mit PWS auftreten. Nach einer Gewichtsreduktion verbesserte sich die Schlafapnoe, aber nicht die Störungen im REM-Schlaf. Wissenschaftler vermuten, dass der Hypothalamus nicht optimal funktioniert, da dieses Organ die Schlaf- und Wachphasen regelt.¹⁷⁹

Jedoch resultieren die zeitweiligen Atemstillstandsphasen während des Schlafes aus Problemen der Atemregulation, welche wiederum durch die Fettleibigkeit begünstigt werden. Atemprobleme während des Schlafs sind nicht zu unterschätzen, in vielen Fällen ist Sauerstoffmangel für einen plötzlichen Tod bei Kindern mit PWS verantwortlich und sollte daher frühzeitig behandelt werden.¹⁸⁰

¹⁷⁷ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 70.

¹⁷⁸ Vgl. a. a. O.

¹⁷⁹ Vgl. HOGENBOOM (2006), S. 93.

¹⁸⁰ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 19.

Eine so genannte Tagschläfrigkeit ist ebenfalls bei einem Großteil des Personenkreises mit PWS zu konstatieren. Sie wird vor allem durch die muskuläre Hypotonie und die Unlust sich zu bewegen verursacht.¹⁸¹

Eine weitere Besonderheit stellt das frühe morgendliche Erwachen dar. Dies ist insbesondere für die Bezugspersonen eine große Belastung und kann innerhalb der Familie zu Konflikten führen.¹⁸²

- Sehschwäche

Häufig sind Augenprobleme wie Kurzsichtigkeit oder Strabismus (Schielen) bei Menschen mit PWS zu beobachten.¹⁸³

- Diabetis mellitus

Ein Diabetes vom Typ II. ist im Gegensatz zu früheren Annahmen nur in seltenen Fällen extremer Fettleibigkeit zu befürchten.¹⁸⁴

- Mangelnde Schmerzsensitivität

Bei einem Großteil der Betroffenen mit PWS wird in der Kindheit bis zum Einsetzen der Pubertät eine mangelnde Schmerzsensitivität ausgebildet. Laut BUTLER et. al. konnte in einer Studie bei 76% der Individuen im Alter von 0 bis 19 Jahren diese Besonderheit festgestellt werden.¹⁸⁵

Dies kann in Bezug auf Krankheiten zu Problemen führen, da sie Schmerzen weniger gut lokalisieren und äußern können. Diese Tatsache hat unter Umständen ein verspätetes Erkennen von Erkrankungen zur Folge.

Ursache für dieses Symptom liegt in der bereits erwähnten Fehlentwicklung des Zentralnervensystems bzw. der Fehlfunktion des Hypothalamus. So führt laut EINHOLZER eine Veränderung des Serotonin-Stoffwechsels im Gehirn zu einer veränderten Schmerzwahrnehmung. Serotonin wirkt als körpereigenes Opiat schmerzlindernd.¹⁸⁶

- Thermolabilität

¹⁸¹ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 17.

¹⁸² Vgl. a. a. O.

¹⁸³ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 29.

¹⁸⁴ Vgl. a. a. O. zitiert nach ALEXANDER/GREENSWAG (1995)

¹⁸⁵ Vgl. HOLLAND et al. (2002), S. 251.

¹⁸⁶ Vgl. EINHOLZER (2001), S. 5.

Häufig haben Kinder mit PWS kalte Hände und Füße, weil ihr Kreislauf die Körpertemperatur nur mühsam im normalen Rahmen halten kann. So kann bei Krankheiten manchmal hohes Fieber auftreten, mit möglichen Krampfanfällen als Komplikationen.¹⁸⁷

- Medizinischen Besonderheiten

Bei ärztlicher Behandlung ist zu beachten, dass Betroffene auf einige Medikamente ungünstig reagieren können. Besonders bei einer Behandlung unter Narkose ist aufgrund der Muskelhypotonie und des Übergewichts Vorsicht geboten.¹⁸⁸

Ungefähr zwei Drittel der Betroffenen scheinen Schwierigkeiten zu haben zu erbrechen. Deshalb kann die Verabreichung von Brechmitteln Probleme zu verursachen.¹⁸⁹ Falls jedoch ein Mensch mit PWS brechen muss, sollte schnellstmöglich ein Arzt kontaktiert werden.

¹⁸⁷ Vgl. PRADER-WILLI-SYNDROM VEREINIGUNG DEUTSCHLAND E. V. (1993), S. 11.

¹⁸⁸ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 29.

¹⁸⁹ Vgl. a. a. O., S. 30.

3 Das Prader-Willi-Syndrom als eine Behinderung

Im zweiten Kapitel dieser Arbeit ist oft von „Krankheit“ und „Patienten“ die Rede. Diese Bezeichnungen sind in den medizinischen Darstellungen über das Syndrom und auch im Sprachgebrauch relativ häufig. Jedoch gilt zu betonen, dass das PWS für die Betroffenen keine Krankheit im eigentlichen Sinne ist.

Neben den medizinischen Aspekten, muss auch die Frage nach der persönlichen Bedeutung für den Betroffenen und mögliche Auswirkungen auf das Leben in seiner sozialen Umwelt ins Auge gefasst werden.¹

Laut FÄHRMANN stellt das PWS für die Betroffenen, in dieser Dreidimensionalität betrachtet, in der Regel eine Behinderung dar.²

Der Behinderungsbegriff bezieht sich in vielen veröffentlichten Definitionen auf die Klassifikationen der Weltgesundheitsorganisation (WHO). Unterschieden wird dort zwischen der ursächlichen physischen oder psychischen Schädigung (impairment), einer möglicherweise daraus resultierenden Einschränkung von Funktionen und Fähigkeiten (disability, kann auch mit dem Ausdruck Behinderung übersetzt werden) und einer sich eventuell ergebenden Beeinträchtigung (handicap) im gesellschaftlichen Zusammenleben.³

Um zu verdeutlichen, dass das PWS als Behinderung verstanden werden kann wird das Folgenmodell der WHO anhand des PWS differenzierter ausgeführt.

Die ursächliche genetische Veränderung stellt dabei die „Schädigung“ dar, die sich daraus ergebende fehlende Kontrolle des Essverhaltens kann als „Fähigkeitsstörung“ eingeordnet werden. Daraus ergibt sich auf sozialer Ebene möglicherweise ein „handicap“, da das Verhalten oder das Aussehen der Person vielleicht nicht den Normen seiner Umgebung oder einer bestimmten Gruppe entspricht und dieser Umstand bestimmte Folgen auf der sozialen Ebene mit sich bringt.⁴

CLOERKES stellt besonders das „handicap“ als mögliche soziale Konsequenz von Schädigung bzw. Behinderung in den Mittelpunkt seiner Überlegungen. Nicht die Schädigung macht die Behinderung eines Menschen aus, sondern vielmehr die Folgen, die sich aus den meist negativen

¹ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 36.

² Vgl. a. a. O.

³ Vgl. a. a. O.

⁴ Vgl. a. a. O., S. 36/37.

Bewertungen und Reaktionen der sozialen Umwelt für jeden individuell ergeben.⁵

CLOERKES definiert aus interaktionistischer Sicht Behinderung und Menschen mit Behinderung wie folgt:

„Eine Behinderung ist eine dauerhafte und sichtbare Abweichung im körperlichen, geistigen oder seelischen Bereich, der allgemein ein entschieden negativer Wert zugeschrieben wird.

„Dauerhaftigkeit“ unterscheidet Behinderung von Krankheit.

„Sichtbarkeit“ ist im weitesten Sinne das „Wissen“ anderer Menschen um die Abweichung.

Ein Mensch ist „behindert“, wenn erstens eine unerwünschte Abweichung von wie auch immer definierten Erwartungen vorliegt und wenn zweitens deshalb die soziale Reaktion auf ihn negativ ist.“⁶

⁵ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 37.

⁶ Vgl. a. a. O., S. 36/37 zitiert nach CLOERKES (1997), S. 6

4 Verhaltensbesonderheiten

Gemeinsamkeiten im Verhalten von Menschen mit PWS konnten neben den anderen syndrombestimmenden Merkmalen festgestellt werden. Mediziner und Psychologen versuchten darauf einen spezifischen Verhaltensphänotyp anzugeben.¹

„Man ist bestrebt zu verstehen, welchen Einfluss genetische Faktoren auf das Entstehen bestimmter Verhaltensweisen haben, um über diese Erkenntnis zu einem adäquaten Umgang mit Betroffenen und zu Fördermöglichkeiten zu kommen.“²

Jedoch gilt zu bedenken, dass es keine eindeutige Verbindung zwischen dem Genotyp und dem Phänotyp eines Individuums gibt und noch nicht geklärt ist, inwieweit die genetische Konstitution das Verhalten beeinflussen. Zudem spielen die Umweltbedingungen für die Ausprägung bestimmter Merkmale eine Rolle. Da man nicht klar zwischen anlagebedingten und umweltbedingten Verhaltensweisen unterscheiden kann ist ein kritischer Umgang mit der Definition eines Verhaltensphänotyps notwendig.³

Um nun die Vielschichtigkeit in der Beschreibung des Verhaltens beim PWS zu verdeutlichen werden im Folgenden die in der Literatur am meistgenannten Verhaltensbesonderheiten angegeben.

Dennoch gilt es, die Individualität zu betonen und sich bewusst zu machen, dass nicht alle Personen mit PWS diese Merkmale in derselben Intensität aufweisen.

Desgleichen soll der Eindruck vermieden werden, das Verhalten der Betroffenen sei ausschließlich problematisch. Positive und unauffälligere Verhaltensweisen gibt es immer, nur werden sie meistens nicht besonders hervorgehoben, getreu dem Motto: „Nicht geschimpft, ist genug gelobt!“.

4.1 Charakteristische und psychische Besonderheiten

Der Hypothalamus spielt nicht nur eine bedeutende Rolle bei der Regulation des Appetits, der Schmerzempfindlichkeit, der Körpertemperatur und des Tag-Nacht-Rhythmus; all diese Funktionen sind bei Menschen mit PWS gestört, sondern auch die Steuerung der Gefühle und des

¹ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 45.

² A. a. O.

³ Vgl. a. a. O.

Gedächtnisses werden von ihm beeinflusst. Kinder mit PWS neigen demnach typischerweise zu einem Gefühlsüberschwang und zeigen eine Beeinträchtigung des Kurzzeitgedächtnisses. Die Auswirkungen auf diese Störungen manifestieren sich klinisch jedoch erst im Jugendalter. Wie bereits erwähnt ist ab der Geburt bis zum Alter von ca. drei Jahren das Hauptproblem bei Menschen mit PWS zunächst die extreme Muskelhypotonie, die paradoxerweise zu Ernährungsschwierigkeiten führt. Im Alter von ungefähr drei Jahren stehen die verzögerte Sprachentwicklung und die beginnende Hyperphagie, ein ständig ausgeprägtes Hungergefühl, im Vordergrund. Dabei werden jüngere Kinder mit PWS als freundlich, liebevoll und kooperativ beschrieben. Mit Erreichen des Jugendalters werden die Verhaltensbesonderheiten charakteristischerweise zur zunehmenden Belastung für Menschen mit PWS und ihren Familien.

„Jugendliche mit PWS werden als stur, impulsiv, manipulativ, reizbar, stimmungslabil, zornig, beharrlich, egozentrisch, fordern und mit einer Neigung zu Wutanfällen bei Frustration beschrieben.“⁴

Die Verhaltensbesonderheiten verstärken sich in der Pubertät offensichtlich.

Besonders bei den Heranwachsenden entwickeln sich psychische und emotionale Probleme, da sie nach sozialer Anerkennung und Zugehörigkeit zu ihrer Altersgruppe streben, ist das Gefühl des „Andersseins“ schwer zu akzeptieren. Manche Jugendliche sind sich ihrer „Andersartigkeit“ so sehr bewusst, dass sie beispielsweise unter Depressionen leiden. So können im Einzelnen die kleine Statur, kognitive Einschränkungen oder die sexuelle Unreife zu erhöhtem psychischen Druck und Minderwertigkeitsgefühlen führen.⁵

Manche Betroffene haben deshalb ein verzerrtes Selbstbild aufgebaut, sie überschätzen ihre Fähigkeiten und haben unrealistische Vorstellungen von der Zukunft bezüglich Familie und Beruf. Eine gewisse Lustlosigkeit und Passivität ist vermehrt bei Erwachsenen zu beobachten.⁶

In einer australischen Standardisierungsstichprobe für die „Developmental Behaviour Checklist“ (DBC) verglichen Einfeld et. al. im Jahr 1994 die Verhaltensbeschreibungen bei 60 Kindern, Jugendlichen und Erwachsenen mit PWS mit denen von 454 geistig Behinderten. Die Gruppen wurden nach Alter und IQ parallelisiert, dabei zeigten die Menschen mit PWS deutlich mehr Verhaltensbesonderheiten als die Kontrollgruppe. Die Differenz in dieser Studie konnte auf eine eng umschriebene Gruppe von Verhaltensmerkmalen, insbesondere das Essverhalten, zurückgeführt werden.⁷

Bei einer ähnlichen Studie, die von Clarke et. al. im Jahr 1996 durchgeführt wurde, zeigte sich, dass Zornesausbrüche, selbstverletzendes Verhalten, Impulsivität, Stimmungsschwankungen, Passivität und perseverierende Sprachäußerungen, insbesondere Fragen, bei Erwachsenen

⁴ EIHOLZER (2001), S. 5/6.

⁵ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 44.

⁶ Vgl. a. a. O.

⁷ Vgl. SARIMSKI (2003), S. 75.

mit PWS signifikant häufiger auftraten.⁸

Schwieriger wird zunehmend der Wechsel von einer Aktivität zu einer anderen, mitunter ist auch der Tag-Nacht-Rhythmus gestört. So dramatisch es auch sein mag, das durch die zentrale Appetitregulation bedingte Verhalten stellt nur eine von vielen neuropsychologischen Störungen dar, die dieses Syndrom charakterisieren, wobei sich das Essverhalten häufig noch am einfachsten beeinflussen lässt. Begleitet werden diese Verhaltensbesonderheiten häufig von Depression, Zwanghaftigkeit oder mitunter von echten Psychosen. Infolge derer Erwachsene mit PWS nicht in der Lage sind erfolgreich in einer Wohn- und Arbeitsgruppe zu leben. Interessanterweise sind viele der charakteristischen Merkmale von Personen mit PWS, wie etwa kognitive Beeinträchtigung, Hortungsverhalten, beeinträchtigtes Urteilsvermögen, Leugnen von Defiziten, Unfähigkeit zur Beobachtung des eigenen Verhalten und zwischenmenschlicher Konflikte, ebenso bei Menschen mit traumatischer Hirnschädigung zu beobachten. Bei Personen mit PWS ist die Hirnschädigung jedoch genetisch bedingt und scheint im Gegensatz zur traumatischen Hirnschädigung das gesamte Gehirn zu betreffen. Somit kann das PWS als globales entwicklungsneuropsychologisches Syndrom charakterisiert werden, dessen Verhaltensmanifestation auf eine Funktionsstörung des zentralen Nervensystems zurückzuführen sind. Neben den Verhaltensbesonderheiten ließen sich bei Menschen mit PWS vier kognitive Beeinträchtigungen identifizieren: eine mentale Beeinträchtigung, Sprachverarbeitungsprobleme, eine Lernbehinderung in Verbindung mit einer Störung des Kurzzeitgedächtnisses und der Fähigkeit der sequentiellen Verarbeitung sowie das Unvermögen zur Entwicklung metakognitiver Fähigkeiten. Sie stellt die Fähigkeit zur Anwendung von Wissen auf neue Situationen dar.⁹

4.1.1 Impulsive Verhaltensbesonderheiten

Impulsive Verhaltensweisen sind bei nahezu allen Personen mit PWS unabhängig von den kognitiven Fähigkeiten zu beobachten.¹⁰

Menschen mit PWS werden einerseits als fröhlich, freundlich, sozial, gesellig, einsichtig, engagiert, hilfsbereit und warmherzig beschrieben. Charakteristisch sind ebenso eine ruhige Wesensart und ein umgängliches Verhalten.¹¹

Hervorzuheben ist die Tatsache, dass der Grad der kognitiven Behinderung der Person mit PWS keinen Einfluss auf den Grad der Verhaltensbesonderheiten hat. Ob jedoch ein Zusammenhang zur Gewichtsentwicklung besteht ist nicht eindeutig bewiesen. Laut SARIMSKI zeigen jedoch Statistiken, dass einige psychische Besonderheiten gerade bei Jugendlichen, die ihr Gewicht gut

⁸ Vgl. SARIMSKI (2003), S. 75-77.

⁹ Vgl. EIHOLZER (2001), S. 6.

¹⁰ Vgl. SARIMSKI (2003), S. 80.

¹¹ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 46.

unter Kontrolle haben, eher zu finden sind.¹²

Während dem Kleinkindalter sind Kinder mit PWS meist lieb und folgsam. Laut Familienberichten vollzieht sich jedoch um das vierte Lebensjahr eine Veränderung der Persönlichkeit.¹³

Abgesehen von der vermehrten Suche nach Nahrungsmitteln und dem typischen Essverhalten kommen als auffälligstes Merkmal plötzliche, heftige Wutausbrüche hinzu.¹⁴

Im Schulalter können sie manchmal massiv trotzen, wütend reagieren ohne sich beruhigen zu lassen. Häufig werden solche Reaktionen durch unvorhergesehene Änderungen im gewohnten Tagesablauf hervorgerufen.¹⁵

„Allgemein scheinen die Betroffenen von starken Stimmungsschwankungen und Launen unterworfen zu sein. Sie sind leicht reizbar und impulsiv, selbst bei für Außenstehenden nichtigen Gründen können sie sehr aufgeregt oder mit Weinen reagieren. Sie werden als starrsinnig und streitsüchtig beschrieben. Ausdauernd forderndes Verhalten und das Beharren auf einem Thema oder einer Aktivität stellen weitere Auffälligkeiten dar.“¹⁶

Nach EIHOLZER führen besonders unvorhergesehene Änderungen im Tagesablauf zu Wutausbrüchen, Jähzorn und Trotzverhalten. Dementsprechend zeigen Menschen mit PWS nicht nur bezogen auf die Nahrungsaufnahme Verhaltensbesonderheiten, sondern leiden an einer mangelnden Impulskontrolle.¹⁷

Personen mit PWS werden als emotional labil beschrieben, die zu stark affektiven Reaktionen neigen. Teilweise sind die Betroffenen auch nervös und entwickeln mitunter verschiedenartige Ängste.¹⁸

Jedoch betonen WITHMAN und GREENSWAG, dass nur sehr wenige Menschen mit dem PWS ernsthaft psychiatrische Schwierigkeiten haben, die medikamentös behandelt werden müssten.¹⁹

Beobachtungen zeigten auch, dass Menschen mit PWS, wenn sie sich in einem psychischen Gleichgewicht befanden, weniger Mühe hatten, ihr körperliches Gewicht zu halten. Waren sie hingegen psychisch unausgeglichener nahmen sie bei gleicher oder sogar geringerer Essensmenge an Gewicht zu. Die unerwünschte Gewichtszunahme wirkt sich wiederum durch Schuld- und Versagensgefühle nachteilig auf die Psyche aus.

Um aus diesem Dilemma herauszukommen sollte ein psychisches Gleichgewicht angestrebt werden.²⁰

¹² Vgl. SARIMSKI (2006), S. 9.

¹³ Vgl. CASSIDY (1984) zitiert nach FÄHRMANN (2001), S. 56

¹⁴ Vgl. a. a. O., S. 46.

¹⁵ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 23.

¹⁶ FÄHRMANN (2001), S. 46.

¹⁷ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 23.

¹⁸ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 44.

¹⁹ Vgl. WITHMAN/GREENSWAG (1995), S. 139.

²⁰ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 44/45.

4.1.2 Zwanghafte Verhaltensweisen

Laut BUTLER, HANCHETT und THOMPSON bilden ca. 60% der Personen mit PWS zwanghafte Verhaltensweisen aus.²¹

Diese treten bei Betroffenen vorwiegend als perseverierende Sprachäußerungen auf, wie beispielsweise ständiges Nachfragen oder „festhängen“ an Themen und Ereignissen. Aber auch Widerstand gegen Veränderungen, exzessives Sammeln von Papieren, Stiften, Toilettenartikel oder übermäßige Bindung an spezielle Gegenstände bzw. das Beharren auf eine bestimmte Anordnung von Dingen, zählen zu den zwanghaften Verhaltensweisen.²²

Dagegen findet sich zwanghaftes Zählen oder Waschen eher selten. Somit unterscheidet sich die Ausprägung der Zwänge bei Menschen mit PWS deutlich vom typischen klinischen Bild zwanghafter Verhaltensweisen.

Fest steht, dass diese Verhaltensbesonderheit für das Individuum ein Mittel darstellt, um unübersichtliche und angstausslösende Situationen zu bewältigen oder zu vermeiden. Deshalb führen Unterbrechungen dieser Handlungen zu erhöhter Unsicherheit, Angst, verbalem Argumentieren und zu Wutanfällen.

Aber auch die Sorge um die Nahrung kann Zwänge auslösen. Die gesteigerte Kontrolle, welche mit dem Gewichtsmanagement verbunden ist und die eigenen Bemühungen ständig das Gewicht zu kontrollieren, führen zu erhöhtem Stress und lösen wiederum vermehrt zwanghafte Verhaltensweisen aus.²³

4.1.3 Selbstverletzende Verhaltensbesonderheiten

Das sogenannte „Skin-picking“ wird den selbstverletzenden Verhaltensbesonderheiten zugeordnet. Obwohl das Haut zupfen mit 82% die häufigste Form darstellt gibt es jedoch auch andere Arten des selbstverletzenden Verhaltens, wie beispielsweise Nasen zupfen, Hand beißen, Kopf schlagen, Haare ziehen und Rektal zupfen.²⁴

Bei Menschen mit PWS kommt es häufig zu einem zwanghaften Kratzen an Wunden, Kneifen in die Haut, Nägel beißen oder Nagen an der Lippe. Wunden verheilen schlecht und Entzündungen können entstehen.²⁵

Vorwiegend wird das Kratzen und Kneifen auf das Gesicht sowie auf Arme und Beine gerichtet. Dieses Verhalten findet sich durchgehend in allen Altersgruppen.

Dennoch ist unklar, ob dieses Verhalten für die Betroffenen einen „positiven Charakter“ hat

²¹ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 33.

²² Vgl. SARIMSKI (2006), S. 12.

²³ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 33.

²⁴ Vgl. a. a. O., S. 32/33.

²⁵ Vgl. SARIMSKI (2006), S. 13.

und stimulierend wirkt. Neue Untersuchungen sprechen dafür, dass Personen mit PWS eine veränderte Schmerzwahrnehmung haben, diese veränderte Schmerzschwelle kann dazu führen, dass das Kratzen und Kneifen als nicht schmerzhaft empfunden wird.²⁶

Somit können Empfindungen, die bei anderen Menschen schmerzhaft sind, von Menschen mit PWS nicht als hinreichend unangenehm empfunden, um diese Verhaltensweisen zu unterlassen. Eine funktionale Analyse zeigt unter Umständen auch bei diesen zwanghaften Verhaltensweisen, dass sie in bestimmten Situationen häufiger als unter anderen auftreten. Wenn sie regelmäßig zu einer vermehrten Aufmerksamkeit führen oder somit bestimmte Anforderungen erspart werden, steigt ihre Häufigkeit. Sie können sich in Zeiten fehlender Anregung auch als Gewohnheiten (Selbststimulationen) herausbilden.²⁷

4.1.4 Ernährungsbezogene Verhaltensbesonderheiten

Die Beziehung der Menschen mit PWS zu Nahrungsmitteln ist ambivalent. Auf der einen Seite steht das Verbot „unbefugt zu Essen“ und das Wissen dass sie nicht alles essen dürfen und auf der anderen Seite steht der Drang dem Essen nicht widerstehen zu können. Scheinbar müssen sie dem Hungergefühl wie einem Impuls nachgeben. Daraufhin folgt dann das schlechte Gewissen und das Gefühl des Versagens, besonders dann, wenn der Genuß mit Gewichtszunahmen verbunden war. Eine solche Situation kann eine große psychische Belastung für den Betroffenen bedeuten. Dies gilt jedoch nicht pauschal für alle Menschen mit PWS. Bei einigen Betroffenen ist der Essenszwang nicht so stark ausgeprägt und sie können ihn gut kontrollieren. Bei anderen hingegen kann es zur regelrechten Essenssuche bis hin zum Stehlen von Nahrungsmitteln oder Geld kommen, um welche zu kaufen.²⁸

Sogar der Verzehr ungenießbarer Dinge, wie Küchenabfälle, tiefgefrorener Lebensmittel oder gar Zeitungs- oder Klopapier wurde schon beobachtet.²⁹

Wie kann nun ein solches Verhalten erklärt werden?

Die Verhaltensanalytiker Andrejewski und Castrogiovanni (1996) suchten eine Erklärung für diesen Zwang. Im Essen sehen sie eine sowohl primäre wie sekundäre Verstärkung. Aufgrund der Fütterungsprobleme in der Säuglingszeit freuen sich Eltern, Betreuer und Ärzte wenn das Baby einen guten Appetit entwickelt und isst. Die Freude darüber und das Lob stellen eine positive Verstärkung dar. Das Essverhalten und alle Ereignisse im Zusammenhang mit Essen werden bestärkt. Wenn nun aber die Belohnung nachlässt kann es laut der Verhaltensanalytiker dazu kommen, dass Essen und andere damit zusammenhängende Verhaltensweisen so verstärkt

²⁶ Vgl. SARIMSKI (2006), S. 13.

²⁷ Vgl. a. a. O.

²⁸ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 38.

²⁹ Vgl. HOGENBOOM (2006), S. 92.

werden, dass sie einen zwanghaften Charakter annehmen.³⁰

„Eine gängige Erklärung für das auffällige Essverhalten liegt in den physischen Grundlagen des PWS. Eine Fehlsteuerung des Hypothalamus bewirkt ständigen Appetit und den Impuls zu essen.“³¹

Der Drang zu Essen kann für Menschen mit PWS laut AESCHBACH und GREGORI ebenso wenig kontrollierbar sein, wie für uns alle, bei einem starken Schnupfen ein Niesen zu unterdrücken.³²

Andere Darstellungen vergleichen den Drang zu Essen mit einer Sucht.

So wie wohl niemand einem Alkoholiker ein alkoholisches Getränk anbieten würde, so ist es beim PWS eine ganz „normale“ Strategie bzw. Reaktion den freien Zugang zu Nahrungsmitteln zu beschränken. Dieser Vergleich zeigt, dass sich daraus auch Einschränkungen für andere Personen im sozialen Umfeld ergeben oder zumindest eine Umstellung deren Ernährungsgewohnheiten.³³

Das Thema Essen kann für die Familien von Menschen mit PWS oft sehr problematisch sein. EIHOLZER beschreibt:

„Alle, Eltern und Geschwister, müssen sich in puncto Essen an vereinbarte Regeln halten, etwa fixe Essenszeiten und abgemessene Portionen. Geschwister müssen sich daran gewöhnen, ihre Schwester oder ihren Bruder nicht mit Extraportionen oder Süßigkeiten zu verwöhnen.“³⁴

Die permanente Überwachung der Nahrungsaufnahme, die das PWS erforderlich macht, stellt für Eltern und Geschwister eine große Belastung dar. Schließlich ist das Einnehmen von gemeinsamen Mahlzeiten und die damit verbundene Geselligkeit ein wichtiger Bestandteil des Familienlebens. In Familien mit Menschen mit PWS ist dieser Teil des Familienlebens empfindlich gestört.

Die Problematik des Essens ist in den betroffenen Familien stark präsent und häufig auch Auslöser für Konflikte. Eltern reagieren verschieden auf das Wissen um die drohende Fettleibigkeit und den damit verbundenen Folgeerkrankungen. Einige Eltern geben ihren Kindern aus Angst vor Übergewicht anfangs zu wenig zu essen, was die Wachstumsproblematik erheblich verschärft. Andere Eltern erschweren ihren Kindern den Weg zur Nahrung, indem sie die Küche, Vorratsschränke oder den Kühlschrank abschließen. Besonders giftige und ungenießbare Dinge, wie Medikamente oder Putzmittel müssen oftmals unter Verschluss gehalten werden, da Menschen mit PWS dazu neigen auch diese zu essen.³⁵

In einer Erhebung zu spezifischen Essensproblemen wurden die Eltern von 32 Kindern mit PWS im frühen Schulalter nach dem Essverhalten ihrer Kinder befragt. Generell wurde ein

³⁰ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 38.

³¹ A. a. O.

³² AESCHBACH/GREGORI (1994), S. 10 zitiert nach FÄHRMANN (2001), S. 8

³³ Vgl. a. a. O., S. 38/39.

³⁴ EIHOLZER (2005), S. 54.

³⁵ Vgl. a. a. O.

gesteigertes Appetenzverhalten von allen Eltern bestätigt. Mehr als die Hälfte der Kinder verlangte zwischen den Mahlzeiten nach Essen. Die Essfertigkeiten von 85% der Kinder sind gut ausgebildet, 10% horten Nahrung, 40% der Kinder wird Wahlfreiheit beim Essen eingeräumt und 2/3 dürfen keine Snacks zwischen den Mahlzeiten zu sich nehmen.³⁶

Mit zunehmendem Autonomieverhalten wird die Gewichtskontrolle schwieriger, so dass lebenslange Interventions- und Unterstützungsmaßnahmen notwendig sind.

Bei älteren Kindern ergeben sich durch neue Kontakte neue Probleme. Die Eltern müssen Nachbarn, Freunde im Kindergarten und Schule, Lehrer und Verwandten über die Essensproblematik und die damit verbundenen Essensregeln und – rituale informieren, so dass in allen Umgebungen die gleichen Regeln gelten. Außerdem erscheint es sinnvoll, bereits in der Kindheit die Hilfe eines Ernährungsberaters in Anspruch zu nehmen.³⁷

Die permanente Sorge der Betroffenen um das Essen ist ein weiteres Kennzeichen, das für die Bezugspersonen als problematisch gewertet wird.

Laut WITHMAN und THOMPSON weisen klinische Beschreibungen von Menschen mit PWS ein konstantes Bedürfnis auf, hinsichtlich der Frage, wann es das nächste Mal essen gibt, wie viel es sein wird, wie es zubereitet wird. Auch wenn diese Fragen mit aller Ausführlichkeit beantwortet werden, müssen sich Betroffene andauernd rückversichern und wiederholt nachfragen.³⁸

Häufig sind Konversationen nur von diesem einen Thema – Essen – bestimmt, was sehr anstrengend und eintönig sein kann. Dadurch wird aber auch sichtbar, welchen enormen Part das Thema Essen in den Gedanken und somit auch im Leben der Betroffenen einnimmt. Laut ALEXANDER, VAN DYKE und HANSON ist das Leben für Menschen mit PWS eine endlose Mahlzeit.³⁹

Obwohl das Phänomen der „Esssucht“ für Außenstehende wohl am schwierigsten zu verstehen ist, wäre es dennoch zu einseitig, das PWS allein auf diese Problematik zu reduzieren. Laut FÄHRMANN ist das Thema Essen lebensbestimmend für die Menschen mit PWS, macht jedoch nicht allein das Leben aus. Genauso wenig wie die Behinderung insgesamt den Menschen ausmacht. Schließlich kann man die Personen nicht mit ihrer Behinderung gleichsetzen. Demzufolge sind sie nicht ihre Behinderung, sie leben nur unter den Bedingungen des Syndroms.⁴⁰

4.2 Soziale Verhaltensbesonderheiten

Laut SARIMSKI geht eine Lern- oder geistige Behinderung bei vielen Kindern und Jugendlichen in der Regel mit einer kognitiven und sozialen Behinderung einher. Ursachen dafür sind u.a., dass

³⁶ Vgl. SARIMSKI (1996), S. 143-150.

³⁷ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 49-55.

³⁸ Vgl. WHITMAN (2006), S. 250.

³⁹ Vgl. ALEXANDER/VAN DYKE/HANSON (1995), S. 8.

⁴⁰ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 39/40.

die Kinder in ihren kognitiven oder kommunikativen Fähigkeiten beeinträchtigt sind und es ihnen dadurch wesentlich schwerer fällt gemeinsames Spiel und soziale Situationen zu gestalten und als Spielpartner weniger attraktiv für Gleichaltrige sind. Probleme bei der Spielgestaltung entstehen vermutlich aus der Unfähigkeit soziale Situationen und Signale richtig zu deuten und angemessen darauf zu reagieren.⁴¹

Als erschwerender Faktor, im wahrsten Sinne des Wortes, kommt beim PWS häufig noch das Übergewicht und die damit verbundene Schwerfälligkeit hinzu, die es den Kindern teilweise nicht möglich macht an Spielen unbeschwert teilzunehmen.

Die Separierung entwicklungsauffälliger Kinder in eigene pädagogische Einrichtungen, wie sie in den meisten Bundesländern praktiziert wird, stellt ein erhebliches Handicap für ihre soziale Entwicklung dar. Folge dieser Separierung sind wenige Freundschaften im direkten sozialen Umfeld. Eine Elternbefragung ergab, dass 65% der Kinder mit PWS keine Freunde im häuslichen Umfeld haben und 47% nur einen oder gar keinen Freund in der Klasse haben. Ähnliche Ergebnisse ergaben sich auch in anderen Ländern.⁴²

„Hermann (1981) befragte 250 Familien mit PWS-Kindern in Kanada. 58% berichteten, dass ihre Kinder wenige Freundschaftsbeziehungen haben, wenig oder gar nicht mit anderen Kindern spielen, oft gehänselt oder übervorteilt werden. In ihren Augen haben 32% ein niedriges Selbstwertgefühl. Soziale Isolierung, soziale Unsicherheit, Unreife und Ablehnung durch Gleichaltrige stellen gerade im Schulalter einen Teufelskreis dar, der die sozial-adaptive Entwicklung dauerhaft beeinträchtigt.“⁴³

Bereits im Kindesalter ist eine verzögerte Sozialentwicklung von Personen mit PWS zu beobachten. Dies äußert sich beispielsweise durch eine geringere Flexibilität bei Vorschlägen und das Fehlen von Konfliktlösestrategien. Im Erwachsenenalter manifestieren sich die Probleme noch signifikanter, dabei richten sich Frustrationen nach außen in Wutanfälle und belasten soziale Beziehungen.

Aufgrund dieser Problematiken unterliegen Menschen mit PWS einem größeren Risiko sozial isoliert zu leben. Soziale Unsicherheit kombiniert mit Unreife und Ablehnung durch Gleichaltrige lässt Kinder und Jugendliche mit PWS in einen Teufelskreis geraten, welcher die Entwicklung sozialer Komponenten dauerhaft beeinträchtigen kann.⁴⁴

Im Erwachsenenalter kann die soziale Vereinsamung, die Entwicklung depressiver, emotionaler und anderer psychiatrischer Störungen verursachen.⁴⁵

Somit kann die mangelnde soziale Kompetenz eine wesentliche Einschränkung der Lebensqua-

⁴¹ Vgl. SARIMSKI (2003), S. 66.

⁴² Vgl. a. a. O.

⁴³ A. a. O., S. 66/67.

⁴⁴ Vgl. a. a. O., S. 67.

⁴⁵ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 66.

lität darstellen.

4.3 Kognitive Besonderheiten

Dass die psychomotorische und intellektuelle Entwicklung von Kindern mit PWS verzögert verläuft wird bereits im Säuglingsalter offensichtlich. Besonders stark verzögert scheinen die Sprach- und die grobmotorische Entwicklung zu sein, wobei sich dies jedoch sehr individuell gestaltet.

Laut SARIMSKI ist die kognitive sowie die sprachliche Entwicklung von Kindern mit genetischen Syndromen in besonderer Weise davon abhängig welches Bild die Eltern und Lehrer von den Entwicklungsmöglichkeiten ihrer Kinder gewinnen und wie gut es ihnen gelingt ihre Entwicklungsfortschritte zu unterstützen. Solange jedoch in Lehrbüchern die Assoziation von PWS und geistiger Behinderung tradiert wird besteht die Gefahr einer sich selbst erfüllenden Prophezei, indem die intuitive Förderkompetenz der Eltern und Lehrer gehemmt wird und so die Kinder ihre Entwicklungspotentiale nicht ausschöpfen können.⁴⁶

Stärken finden sich bei Menschen mit PWS besonders im Bereich Lesen, der Feinmotorik, in der visuellen Wahrnehmung und im Langzeitgedächtnis.

Schwierigkeiten ergeben sich im mathematischen- sowie im verbalen- und auditiven Bereich, im Kurzzeitgedächtnis und bei visumotorischen Fertigkeiten.⁴⁷

Ebenso sind längere Sequenzen, wie beispielsweise kleinschrittige Arbeitsanweisungen, aufgrund der Schwächen im Kurzzeitgedächtnis schwer aufzunehmen und zu verarbeiten. Dies hat beträchtliche Auswirkungen auf die Alltagskompetenzen eines Menschen mit PWS zur Folge.

Deshalb ist es notwendig im schulischen wie auch im familiären Bereich über diese Schwierigkeiten bescheid zu wissen, um mit entsprechenden Methoden und geeignetem Material darauf reagieren zu können.⁴⁸

Überdurchschnittliche Fähigkeiten zeigen Individuen mit PWS beim Puzzeln oder anderen Zusammensetzspielen. Mit einer empirischen Studie von STEIN konnte diese Aussage belegt und präzisiert werden. So zeigten 14 Probanden relative Stärken im Bereich des Figurenlegens.⁴⁹

4.4 Sprachliche Besonderheiten

„Beim Sprechen wird eine Vielzahl von Muskeln aktiviert, differenzierte, fein aufeinander abgestimmte Bewegungen sind notwendig, um bestimmte Laute zu erzeugen. Hat das Kind durch

⁴⁶ HODAPP (1997) zitiert SARIMSKI (1998), S. 151

⁴⁷ Vgl. BUTLER/HANCHETT/THOMPSON (2006), S. 14.

⁴⁸ Vgl. SARIMSKI (2003), S. 54.

⁴⁹ Vgl. STEIN (2004), S. 102.

einen zu schwachen Muskeltonus nur geringe Kontrolle über die Geschichts- und Sprechmuskulatur, können die Sprachentwicklung und die Artikulationsfähigkeit verzögert bzw. beeinträchtigt werden.“⁵⁰

Die verzögerte Sprachentwicklung in den ersten Lebensjahren können nach SARIMSKI durch die hypotone Muskulatur und orofaziale Schwächen erklärt werden.

So zeigen Kinder mit PWS einige Gemeinsamkeiten bezüglich der Sprech- und Sprachentwicklung.⁵¹

Die Artikulation kann von dauerhaften Schwächen der mundmotorischen Koordination und leichten Anomalien von Kiefer und Gaumen im weiteren Verlauf der Sprachentwicklung im Kindes- und Erwachsenenalter beeinträchtigt sein.

Konsequenzen aus dieser Problematik können ein leises Sprechen mit einer hohen oder heiseren Stimme bedingen sowie als Folge einer ungünstigen Atmung eine nasale Sprechweise.⁵²

Ein nasaler Sprachklang ist ein häufig zu beobachtendes Phänomen. Grund hierfür ist laut BRANSON⁵³ eine Fehlstellung der Artikulationsorgane beim Sprechen. Speziell bei Frikativen (/f/, /v/, /w/, /s/), Affrikaten (/pf/, /ts/, /tsch/) und Plosiven (/p/, /b/, /t/, /d/, /k/, /g/) entweicht Luft durch die Nase.

Des Weiteren erschwert eine eingeschränkte Funktion und Koordination der Mundmotorik die zusammenhängende Sprache, die schnelle und präzise Bewegungen erfordert.

Lewis erwähnt ergänzend eine raue Stimmqualität, ein gestörter Satzrhythmus und eine zerrissene Sprachmelodie, die bei Menschen mit PWS beim Sprechen auffallen.⁵⁴

Einige Menschen mit PWS weisen schwerste expressive Sprachentwicklungsstörungen auf, bei denen keine lautsprachliche Verständigung möglich ist. Mithilfe gestischer Mittel und einer Zeichensprache kann kommuniziert werden. Eine Erklärung für das Ausbleiben lautsprachlicher Fähigkeiten bei einzelnen Kindern mit PWS ist derzeit nicht bekannt.

Diese Problematiken betreffen jedoch nicht alle Menschen mit PWS gleichermaßen.

Bisher kaum untersucht sind die Entwicklung von Wortschatz, Satzbildung und Sprachgebrauch. So berichten Hall und Smith dass die meisten Kinder mit dreieinhalb Jahren beginnen kleine Sätze zu bilden.⁵⁵

Generell ist das Sprachverständnis in den meisten Fällen deutlich besser entwickelt als die aktive Sprache.

„Zusammenfassend lässt sich sagen, dass sich PWS-Kinder ab dem Schulalter in der Regel

⁵⁰ FÄHRMANN (2001), S. 42.

⁵¹ Vgl. SARIMSKI (2003), S. 58.

⁵² Vgl. a. a. O.

⁵³ BRANSON (1981) zitiert nach FÄHRMANN (2001), S. 42

⁵⁴ Vgl. LEWIS (2006), S. 272.

⁵⁵ HALL/SMITH (1972) zitiert nach SARIMSKI (2003), S. 58

differenziert und in vollständigen Sätzen mitteilen können.“⁵⁶

Kommunikative Besonderheiten sind bei Menschen mit PWS nicht selten. SARIMSKI führte dazu eine Befragung bei 46 Eltern von Kindern mit PWS durch. Zwei Drittel berichteten, dass ihre Kinder die Äußerungen ihres Dialogpartners wiederholten, was in der Sprachwissenschaft auch als Echolalie bezeichnet wird.

Gerne werden auch eigene Worte, Sätze oder Themenbeiträge wieder und wieder wiederholt.⁵⁷

„Einige Eltern beschreiben diese Beobachtungen so: „ständige Wiederholungen von Aussagen und Fragen, Fixierungen auf bestimmte Themen wie Spinnen, Essen, Feuerwehr“, „wiederholt oft Fragen, deren Antwort er kennt“, „ist von einem Thema schlecht wieder abzubringen“, „führt Selbstgespräche mit an sich logischem Inhalt“.“⁵⁸

Diese Besonderheiten traten mit einer gleichen relativen Häufigkeit sowohl bei jüngeren als auch bei älteren Kindern auf.

Längere Sätze konnten 44% bilden, weitere 35% beherrschten Dreiwortsätze. Betrachtet man diese fortgeschrittene Sprachentwicklung bei dem Großteil der Kinder, deren Eltern befragt wurden, können diese kommunikativen Besonderheiten nicht als Teilaspekt einer allgemeinen Sprachentwicklungsverzögerung erklärt werden, sie stellen vielmehr eine pragmatische Sprachauffälligkeit dar. Die Funktion, die sie jedoch im Dialog für die Kinder haben, bedarf noch weiterer Untersuchung.

Abschließend bleibt zu erwähnen, dass Kindern mit PWS eine gute Chance haben ihre verbalen Entwicklungsverzögerungen zu verbessern. In einer Studie mit 14 Kindern im Vorschulalter zeigten alle Probanden relative Stärken im sprachgebundenen Wissen. Daraus kann man schließen, dass die anfänglichen sprachlichen Entwicklungsverzögerungen im weiteren Verlauf ausgeglichen werden können. Deshalb verändert sich bei Menschen mit PWS die verbale Kompetenz mit zunehmendem Alter.

4.5 Besonderheiten des Schlafverhaltens

Das Schlafverhalten von Menschen mit PWS weist einige Besonderheiten auf. In Elternbefragungen wurde ermittelt, dass Durchschlafprobleme bei 26,7% der Betroffenen mit PWS auftreten.⁵⁹

Das nächtliche Erwachen wird häufig ausgenutzt, um in der Wohnung nach Esswaren zu suchen – was natürlich allen Diätplänen zuwiderläuft.⁶⁰

⁵⁶ SARIMSKI (2003), S. 59.

⁵⁷ Vgl. a. a. O., S. 61.

⁵⁸ Vgl. a. a. O.

⁵⁹ Vgl. a. a. O., S. 81.

⁶⁰ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 68/69.

Exzessives Einschlafen am Tage und ein verlängerter Nachtschlaf treten im Erwachsenenalter häufiger als syndromspezifische Besonderheiten beim PWS auf.

So schliefen von 60 befragten 56 tagsüber häufiger ein. Aktuelle polygrafische Untersuchungen bestätigten die exzessive Schläfrigkeit vieler Jugendlicher und Erwachsener mit PWS. Sie zeigten auch Besonderheiten der Regulation der verschiedenen Schlafstadien, wie sie jedoch auch bei stark übergewichtigen hypotonen Erwachsenen ohne PWS auftreten. Über ein auffälliges Schnaufen und Schnarchen im Schlaf berichten viele Eltern. So konnte HERTZ et. al. im Jahr 1995 einen unmittelbaren Zusammenhang zwischen Sauerstoffsättigung im Schlaf und Ausmaß des Übergewichts bei Patienten mit PWS nachweisen. Eine Regulationsstörung im Hypothalamus wird als Ursache für dieses Phänomen angenommen.

Bei einer Befragung von RICHDALE et. al. im Jahr 1999 wurde der Zusammenhang zwischen Besonderheiten des Schlafverhaltens und besonderen Verhaltensweisen überprüft. Dabei zeigte sich, dass Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit exzessiver Schläfrigkeit tagsüber wesentlich mehr und ausgeprägtere Verhaltensbesonderheiten zeigten, als diejenigen, bei denen diese Schlafbesonderheiten nicht vorlagen.⁶¹

⁶¹ Vgl. SARIMSKI (2003), S. 81/82.

5 Fördermaßnahmen und Interventionen

Das PWS ist nicht heilbar, jedoch lassen sich mit einem geeigneten Betreuungskonzept die mit dem Syndrom verbundenen Risiken reduzieren und damit die Lebensqualität steigern. Zu den modifizierbaren Merkmalen zählen Adipositas, Verhalten, geistige Fähigkeiten, körperliche Kraft, Beweglichkeit, sekundäre Geschlechtsmerkmale und Kleinwuchs.¹

Da die Hauptproblematik in der Vielgestaltigkeit seiner Symptomatik liegt, braucht es ein multidisziplinäres Team, bestehend aus Ärzten, die die Diagnose stellen und dieser Schritt führt automatisch zu einem Genetiker, der die Diagnose stellen kann und den Eltern diese entsprechend erklärt. Im Folgenden benötigen Eltern eine ärztliche Begleitperson, die das Syndrom sehr gut kennt und das Kind und die Familie entsprechend begleitet. Nötig sind auch Spezialisten, die zum richtigen Zeitpunkt eingeschaltet werden und ihre Mithilfe anbieten. Wichtig dabei ist ein kompetenter Ansprechpartner, der eine koordinierende Funktion übernimmt.²

Da beim PWS die Lern- und Sprachfähigkeit, das Selbstwertgefühl, die emotionale Stabilität, die soziale Wahrnehmung, die zwischenmenschlichen Kompetenzen und die Familiendynamik sowie das Verhalten häufig beeinträchtigt sind, benötigen die Betroffenen verschiedene Therapiemaßnahmen zur optimalen Förderung von Wachstum und Entwicklung.

Dazu gehören die im Folgenden aufgeführten Fördermaßnahmen.

5.1 Ernährungsmanagement

Früher hatte man den Eindruck, dass extremes Übergewicht zum unvermeidlichen Schicksal eines PWS-Betroffenen gehört. Dieses Verständnis hat sich in den letzten Jahren gewandelt. Obgleich die Behandlung des ausgeprägten Gewichtsproblems immer noch eine große Herausforderung darstellt, hat man mittlerweile die Erfahrung gemacht, dass das Übergewicht behandelbar ist.

Die Erfahrung lehrt, dass Menschen mit PWS kaum das 50. oder 60. Lebensjahr erreichen von einigen Ausnahmen abgesehen. Dies liegt sehr wahrscheinlich an den offensichtlichen Begleiterkrankungen des Übergewichts. Die meisten Menschen mit PWS erliegen am Herz-Kreislauf-Versagen. Eine ebenfalls häufige Todesursache ist Atemmangel oder kardiorespiratorisches Ver-

¹ Vgl. HAUFFA (2006), S. 23.

² Vgl. EIHOLZER (2005), S. 25/26.

sagen.³

Dank der Forschung, einer konsequenten Ernährungskontrolle und einer medikamentösen Behandlung (Wachstumshormonen) ist heute eine längere Lebenserwartung möglich.

Zu diesem Aspekt äußerte sich PRADER auf einer PWS-Konferenz in Oslo im Jahr 1995 folgendermaßen:

„Die Kinder werden so alt wie wir, es sei denn, wir füttern sie zu Tode.“

Obwohl das Prader-Willi-Syndrom bis heute nicht heilbar ist können eine frühe Diagnosestellung und eine gezielte Behandlung die Lebenserwartung und Lebensqualität deutlich verbessern. Das wachsende Verständnis für das Syndrom führte zur Entwicklung eines ganzheitlichen Behandlungskonzepts. Dies vereint eine an die PWS-angepasste Ernährung von Beginn an, die körperliche Aktivierung, ein Verhaltenstraining im Umgang mit Essen und die Wachstumshormontherapie.

Nichtsdestotrotz tragen die Eltern und andere Bezugspersonen, wie beispielsweise Lehrer, die gesamte Verantwortung für ein längeres, erfülltes und möglichst selbständiges Leben von Personen mit PWS.⁴

5.1.1 Diät

Die Kontrolle und Beschränkung der Kalorienzufuhr war die erste therapeutische Maßnahme und ist laut EIHOLZER bis heute die wichtigste geblieben, um das Gewicht einigermaßen im Rahmen zu halten. Der permanente Kampf um eine adäquate Nahrungszufuhr steht dabei im Mittelpunkt der Behandlung. Eltern oder andere Bezugspersonen oder Erzieher müssen alle Nahrungsmittel unter Kontrolle halten möglich wird dies eigentlich erst durch strenge Überwachung und dem konsequenten Wegschließen von Esswaren. Doch selbst eine solch strikte Überwachung des Essens kann das Übergewicht bzw. die Adipositas nur beschränken, aber nicht verhindern.⁵

Das Hinzuziehen eines professionellen Ernährungsberaters oder eines, in Bezug auf das PWS, erfahrenen Arztes, ist in der Regel unumgänglich, da „Diätexperimente“ bei Menschen mit PWS nicht durchgeführt werden sollten.⁶

Ernährungsberater oder Diätassistenten können bei der Feststellung des individuellen täglichen Kalorienbedarfs und der Zusammenstellung der Nahrungsmittel behilflich sein. Eine ausgewogene Nährstoffzufuhr muss trotz des niedrigen Nahrungsbedarfs sichergestellt werden. Spezielle Kochbücher mit kalorienreduzierten Rezepten oder ein Austausch von Zutaten gleichen

³ Vgl. EIHOLZER/LEE (2006), S. 99/100.

⁴ Vgl. LÄMMER (2008), S. 8.

⁵ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 26.

⁶ Vgl. LÄMMER (2008), S. 68.

Kaloriengehalts können helfen den Speiseplan abwechslungsreich zu gestalten. Das Buch des Elternvereins gibt hierzu zahlreiche Tipps.⁷

Eventuell kann die Unterstützung eines Psychologen hilfreich sein, denn häufig haben Eltern mit der konsequenten Durchsetzung der besonderen Ernährung Schwierigkeiten.⁸

Neben der Beschränkung der Energieaufnahme sollte auch eine Verstärkung des Energieverbrauchs im Vordergrund stehen. Denn laut EIHOLZER essen Personen mit PWS nicht nur zu viel, sondern sie bewegen sich auch deutlich weniger.⁹

Jedoch ist der Energieverbrauch bei gleicher körperlicher Betätigung derselbe. Wenn dementsprechend mehr Energie aufgenommen als verbraucht wird werden Reserven in Form von Fettspeicher angelegt. Wenn Menschen mit PWS nicht am Essen gehindert werden können sie oft über 100 Kilogramm und im Extremfall 300 Kilogramm wiegen. Das Ziel einer Diät ist nicht Menschen mit PWS mager machen zu wollen, sondern das Gewicht bezogen auf die Größe im oberen Normbereich zu halten, also zwischen der 50. und der 95. Perzentile der Normkurven. Dabei ergibt sich erfahrungsgemäß das beste Verhältnis zwischen Muskeln und Fett.¹⁰

Die zwei Perzentilenkurven, die in Abbildung 5.1 zu sehen sind, stellen das Gewicht in Abhängigkeit von der Größe dar.¹¹

„Die 50. Perzentile entspricht dem durchschnittlichen Körpergewicht gesunder Kinder. Die dritte und 97. Perzentile definieren die untere bzw. die obere Grenze des Normbereichs.“¹²

Da eine Vertiefung des Themas den Rahmen der Arbeit sprengen würde, möchte ich auf das Buch „Der gesunde Umgang mit dem großen Hunger“ von Dr. LÄMMER verweisen, das einen differenzierten Überblick über ernährungstheoretische Grundlagen bezogen auf das PWS und praxisorientierte Vorschläge bietet.

Abschließend bleibt zu erwähnen, dass Medikamente, die bei gesunden übergewichtigen Personen zur Appetitregulation eingesetzt werden, bei Menschen mit PWS scheinbar keinen Effekt, bezogen auf den dauernden Hunger und die Gewichtszunahme, zeigen. Ebenso haben Psychopharmaka, die zur Behandlung von Depressionen oder sonstigen Störungen eingesetzt werden, offenbar keine Auswirkungen auf das Essverhalten.¹³

⁷ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 82.

⁸ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 52-54.

⁹ Vgl. a. a. O., S. 78-80.

¹⁰ Vgl. a. a. O.

¹¹ Vgl. a. a. O., S. 83.

¹² A. a. O.

¹³ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 80/81.

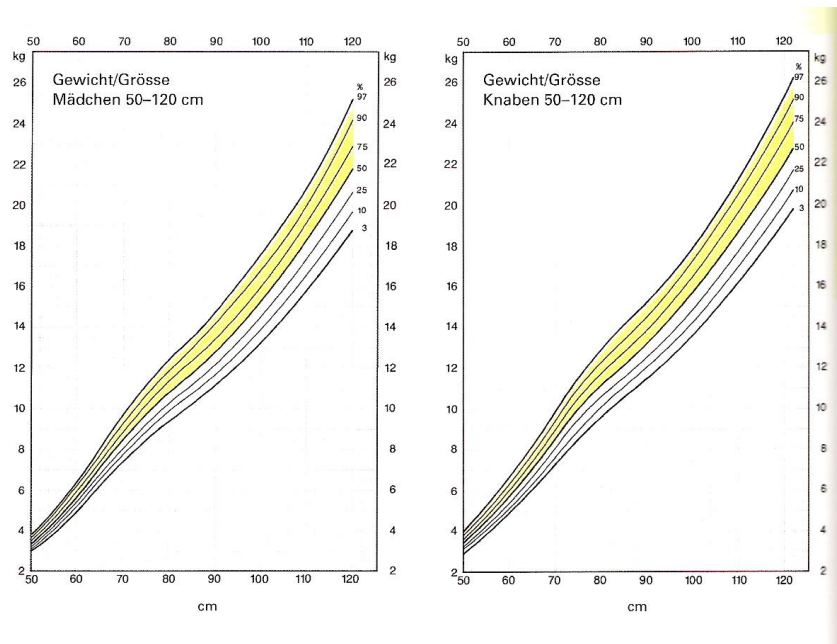


Abb. 5.1: Perzentilkurven,

Quelle: EIHOLZER, U.: *Das Prader-Willi-Syndrom. Über den Umgang mit Betroffenen*. Basel: Karger, 2005, S. 82

5.1.2 Modifikation des Essverhaltens

Der bewusste Umgang mit Nahrungsmitteln steht bei der Ernährungserziehung im Vordergrund. Eine frühzeitige Diagnosestellung im Säuglingsalter ermöglicht es den Eltern von Anfang an einen sinnvollen Umgang mit Lebensmitteln mit ihren Kindern einzuüben und gesunde Ernährung in der Familie zu praktizieren. Wie weit jedoch ein eigenverantwortlicher Umgang mit Nahrungsmitteln tatsächlich gelernt werden kann bleibt abzuwarten. Bis heute sind jedenfalls keine Betroffenen bekannt, denen es gelingt in völliger Selbstständigkeit zu leben und ihr Essen sinnvoll zu gestalten. Jedoch sind ein frühzeitig anerzogenes sinnvolles Essverhalten und Grundkenntnisse über gesunde Ernährung gute Voraussetzungen auch als Jugendlicher und Erwachsener ein akzeptables Gewicht halten zu können.

Trotz der Zwanghaftigkeit des Essverhaltens können Menschen mit PWS in Grenzen lernen, ihr Essverhalten selbst zu kontrollieren. Dazu gehört, dass sie selbst beurteilen können, welche Nahrungsmittel sie essen dürfen, dass sie selbst einteilen können, wie groß ihre Portion pro Mahlzeit sein darf und dass sie ihre Tagesmengen aufteilen können, wenn sie z.B. am Nachmittag bei Freunden sind.¹⁴

¹⁴ Vgl. SARIMSKI (2003), S. 95.

Hierbei sei ebenfalls auf das oben erwähnte Buch von Dr. LÄMMER verwiesen, das vertiefend Einblick in das Thema gibt.

5.1.3 Bewegungsförderung

Bedingt durch die Muskelschwäche können Kinder mit PWS bereits im Säuglingsalter eine verzögerte Entwicklung aufweisen. Um diesen Rückstand der motorischen Entwicklung zu verringern können Eltern und Physiotherapeuten bereits mit dem Säugling erste Übungen machen. Bewährt hat sich die Physiotherapie nach Vojta. Diese besteht in einer speziellen Form der Physiotherapie, bei der der Säugling in verschiedene Körperlagen im Raum gebracht wird, die gezielt seine Muskelaktivität steigern.¹⁵

Durch das häufige Wiederholen festigen sich Bewegungsabläufe und es kommt zu einer globalen Veränderung der Körperhaltung. Die Vojta-Therapie ist daher ideal, um eine Verbesserung der muskulären Hypotonie zu erlangen. Da sie aber nicht sehr angenehm für das Kind ist reagiert es häufig mit schreien und weinen. Dies stellt für die Eltern, die die Übungen mehrmals täglich zu Hause machen sollten, eine große psychische Belastung dar.¹⁶

Neben der Vojta-Technik gibt es außerdem das Bobath-Konzept. Diese Therapie ist zwar ursprünglich für Personen mit cerebralen Bewegungsstörungen entwickelt worden, ist jedoch auch sinnvoll für Kinder mit PWS.

Ziel des Bobath-Konzepts ist es, dass pathologische Bewegungsabläufe gehemmt und physiologische Halte- und Bewegungsmuster sowie Gleichgewichtsreaktionen angebahnt werden. Eine Verbesserung der Tonusregulation und die Unterstützung der Wahrnehmung tragen dazu bei.¹⁷

Egal für welches Konzept man sich entscheidet, wichtig ist, dass das Kind aufgrund der Muskelschwäche und der ungenügenden Muskelmasse ein Training erhält, das vergleichbar mit einem Training im Fitnessstudio ist. Das Ziel der Physiotherapie bei Säuglingen besteht schließlich in erster Linie darin, die Muskelmasse zu erhöhen. Da Kinder mit PWS allgemein weniger aktiv sind entwickeln sie auch weniger Muskelmasse. Deshalb ist es notwendig die Kinder zum sich bewegen zu motivieren.¹⁸

Diese Problematik bleibt beim Großteil der Menschen mit PWS lebenslang bestehen, so bewegen sich auch ältere Kinder, Jugendliche und Erwachsene in der Regel nur ungern.¹⁹

Besonders zu betonen gilt jedoch, dass die meisten Kinder mit PWS feinmotorisch sehr geschickt sind. Das führt jedoch aber auch dazu, dass sie weniger als Gleichaltrige herumtollen und lieber

¹⁵ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 93-95.

¹⁶ Vgl. a. a. O.

¹⁷ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 66/67.

¹⁸ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 93-95.

¹⁹ Vgl. a. a. O., S. 96.

sitzend spielen.²⁰

Abschließend gilt zu bemerken, dass viele Eltern, deren Kinder mit Wachstumshormonen behandelt wurden, bemerkt haben, dass sich die Bewegungslust ihrer Kinder gesteigert hat. Dennoch bewegen sie sich deutlich weniger als gesunde Kinder und zeigen trotz Wachstumshormontherapie eine ausgesprochene Abneigung gegen körperliche Aktivität.²¹

In einem Forschungsprojekt der Züricher Stiftung „Wachstum Pubertät Adoleszenz“ konnte gezeigt werden, dass ein kurzes Trainingsprogramm, das regelmäßig rund drei Minuten lang täglich durchgeführt wurde, ausreicht, um die lokale Muskelmasse erheblich zu verbessern und eine signifikante Steigerung der spontanen körperlichen Aktivität zu bewirken.²²

Dies macht deutlich wie wichtig die körperliche Aktivität für Menschen mit PWS ist und dass jeder entsprechend seines Alters und den jeweiligen Neigungen und Fähigkeiten, ein individuell angepasstes Trainingsprogramm benötigt, mit dem Ziel, dieses jeden Tag drei bis vier Minuten durchzuführen.²³

Da Inaktivität und wenig Freude an körperlicher Betätigung charakteristische Symptome des PWS sind ist es notwendig Sportarten zu finden, die auch für Menschen mit PWS attraktiv erscheinen. So bietet beispielsweise das „Eseltrekking“ einen besonderen Anreiz und eine gute Abwechslung zum Spaziergehen bzw. Walken. Ein abwechslungsreiches Sportprogramm erscheint notwendig zu sein, um Menschen mit PWS zu körperlicher Aktivität zu ermuntern.

Besonders gelenkschonende Sportarten, wie Nordic-Walking, Schwimmen, Fahrradfahren, Aerobic, Skating, Trampolinspringen, Tanzen und Ballspiele erscheinen geeignet.²⁴

Die körperliche Bewegung trägt nicht nur zum Gewichtsverlust bzw. Gewichtsstabilisierung bei, sondern kann auch die Hypotonie, die Atemwegsprobleme und die übermäßige Tagesschläfrigkeit sowie Apnoe verbessern.²⁵

So stellt dieser neue Ansatz in der Behandlung des PWS neben der kontrollierten Ernährung und der Wachstumshormontherapie einen weiteren wichtigen therapeutischen Bestandteil dar.²⁶

5.2 Wachstumshormontherapie

Ende der 1980er Jahre entdeckten Forscher verschiedene Hinweise darauf, dass Personen mit PWS an einem Wachstumshormonmangel leiden könnten. In der Hirnanhangdrüse wird das

²⁰ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 96.

²¹ Vgl. a. a. O.

²² Vgl. a. a. O., S. 96-100.

²³ Vgl. a. a. O., S. 100.

²⁴ Vgl. EIHOLZER (2001), S. 7.

²⁵ Vgl. HAUFFA (2006), S. 24.

²⁶ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 96-100.

Wachstumshormon produziert und steuert das Wachstum sowie andere biologische Prozesse wie beispielsweise Muskelbildung und Fettverbrennung.²⁷

So berichtet Eiholzer, dass Kinder, die- meist durch einen Geburtsfehler- keine Hirnanhangsdrüse haben, keine Wachstumshormone bilden können und deshalb nicht richtig wachsen. Daneben entwickeln sie weniger Muskelmasse und mehr Fettgewebe als gesunde Kinder. Diese Kinder zeigen ähnliche Symptome wie Kinder mit PWS: Kleinwuchs, Übergewicht, wenig Muskeln. Im Vergleich sind sie jedoch weniger übergewichtig.²⁸

Es dauerte lange, bis sich die Erkenntnis durchgesetzt hatte, dass Menschen mit PWS in den meisten Fällen wirklich zu wenige Wachstumshormone bilden.

Im Vergleich zu Normalgewichtigen weisen Übergewichtige einen tiefen Wachstumshormonspiegel auf, vermutlich wird bei ihnen das Wachstum außer durch das Wachstumshormon noch von anderen hormonellen Mechanismen gesteuert.²⁹

Laut EIHOLZER gibt es jedoch klare Anhaltspunkte dafür, dass bei Menschen mit PWS der tiefe Wachstumshormonspiegel nicht ausschließlich mit dem Übergewicht zusammenhängt, sondern mit einem tatsächlichen Wachstumshormonmangel.

Diese Anhaltspunkte sind im Einzelnen verminderte Muskelmasse, niedrige IGF-1-Spiegel, niedrige Insulinsekretion und Kleinwuchs.³⁰

Die verminderte Muskelmasse ist ausschließlich bei Kindern mit PWS zu konstatieren, gesunde übergewichtige Kinder hingegen haben keine verminderte Muskelmasse.

Das Wachstumshormon löst hauptsächlich das Längenwachstum durch ein anderes Hormon aus, das so genannte IGF-1, welches vor allem in der Leber hergestellt wird. Bei gesunden übergewichtigen Kindern ist trotz geringer Wachstumshormonsekretion die Produktion des IGF-1 normal oder sogar erhöht. Dagegen bleibt das IGF beim PWS niedrig. Dies lässt vermuten, dass beim PWS tatsächlich eine verringerte Wachstumshormonsekretion vorliegt.³¹

Diese verringerte Wachstumshormonsekretion erklärt wahrscheinlich auch die niedrigen Insulinspiegel, welche bei Kindern mit PWS zu beobachten sind. Dagegen ist bei gesunden übergewichtigen Kindern die Insulinproduktion erhöht. Bei Kindern mit einem Wachstumshormonmangel finden sich typischerweise niedrige Insulinspiegel.

Außerdem gibt es hinsichtlich des Wachstumsmusters zahlreiche Unterschiede zwischen gesunden übergewichtigen Kindern und Kindern mit PWS. Gesunde adipöse Kinder sind größer als normalgewichtige und wachsen wesentlich schneller als diese. Hingegen sind Kinder mit PWS

²⁷ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 81.

²⁸ Vgl. a. a. O., S. 81/82.

²⁹ Vgl. a. a. O., S. 85.

³⁰ Vgl. a. a. O.

³¹ Vgl. a. a. O.

kleiner als gesunde normalgewichtige Kinder und wachsen langsamer.³²

Die Wachstumshormontherapie setzt vor der Pubertät ein und wird durchweg mit positiven Erfahrungen belegt. Neben dem körperlichen Längenwachstum konnte auch das Verhältnis von Fett zu Muskelmasse und das Gewicht der Betroffenen positiv beeinflusst werden.

Die Kinder wurden aktiver und hatten mehr Freude an der Bewegung, was zu einer vermehrten Bewegungsaktivität und somit zu einer Kräftigung der Muskeln und einem höheren Energieverbrauch führten. Damit verbunden war der Wegfall des übergewichtigen Phänotyps und der daraus entstehenden Stigmatisierung.

Dies wiederum wirkt sich positiv auf die innerpsychische Zufriedenheit und das Verhalten aus und erhöhte die Lebensqualität der Betroffenen und ihren Familien erheblich.³³

Man kann behaupten, dass die Wachstumshormonbehandlung das Erscheinungsbild grundlegend verändert hat. Dadurch wird nun eine große Anzahl an Kindern mit PWS nicht mehr zwangsläufig massiv übergewichtig- dies allerdings nur unter der Voraussetzung, dass die Beschränkung der Kalorienzufuhr eingehalten wird.³⁴

Dennoch stellt die Wachstumshormontherapie einen wesentlichen Eingriff in das Leben des Kindes dar. Diät, Ernährungserziehung und regelmäßiges Körpertraining müssen wie zuvor strikt weitergeführt werden, um das Gewicht im Rahmen zu halten. Das Hungergefühl bzw. das nicht eintretende Sättigungsgefühl und die Verhaltensbesonderheiten bleiben dennoch bestehen. Somit stellt die Wachstumshormontherapie nicht die „Heilmethode“ für das PWS dar.

Die positive Wirkung der Therapie kann langfristig nur in Kombination mit einer Ernährungskontrolle, Physiotherapie sowie psychologischer und pädagogischer Unterstützung und Betreuung aufrechterhalten werden.³⁵

Obwohl die Behandlung mit Wachstumshormonen bisher durchweg positiv dargestellt wurde, kann es zu Nebenwirkungen infolge der Behandlung kommen, die abschließend erwähnt werden sollten.

Das Wachstumshormon ist ein Gegenspieler des Insulins. Deshalb können besonders bei übergewichtigen Kindern Störungen des Blutzuckerstoffwechsels auftreten, die zu einer starken Zunahme des Fettgewebes führen können. Dies kann einen Abbruch der Behandlung notwendig machen. Danach normalisiert sich die Situation dem Körpergewicht entsprechend. Ein schnelleres Wachstum kann aber auch zu einer Verstärkung einer bereits bestehenden Skoliose führen. Die teilweise gestörte Atemregulation, die bei einem Teil der Kinder mit PWS auftritt, kann sich zu Beginn der Therapie eventuell verschlechtern. Daher sollten vor der Behandlung ent-

³² Vgl. EIHOLZER (2005), S. 81-90.

³³ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 71/72.

³⁴ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 91.

³⁵ Vgl. EIHOLZER (2001), S. 8.

sprechende Untersuchungen angestellt werden, um mögliche Risiken zu vermeiden.³⁶

5.3 Geschlechtshormontherapie

„Gesteuert durch das Zwischenhirn, sondert die Hirnanhangsdrüse zwei Hormone ab, die die Geschlechtsdrüsen- die Hoden bei den Knaben, die Eierstöcke bei den Mädchen- steuern.“³⁷

So sind bei gesunden Jungen die Hoden schon vor der Geburt aktiv und produzieren Hormone und sind u.a. daran beteiligt, dass die Hoden aus dem Bauch in den Hodensack hinuntergleiten. Später wird die Pubertätsentwicklung, durch die in den Hoden und Eierstöcken gebildeten Geschlechtshormone auf Veranlassung der Hirnanhangsdrüse, ausgelöst.

Bei Mädchen beginnt sie im Durchschnitt bei elf Jahren, bei Jungen hingegen bei 13 Jahren. So ist nach der Pubertät bei Männern das Hormon des Hodens (Testosteron) für Lust und Möglichkeit zur sexuellen Betätigung verantwortlich.

Bei Frauen übernehmen die Hormone der Eierstöcke (Östrogen, Progesteron) dieselbe Funktion, sie steuern zudem auch den Monatszyklus.

Bei Menschen mit PWS funktioniert wahrscheinlich die Steuerung von Hoden und Eierstöcken nicht.³⁸

Speziell bei Jungen zeigt sich diese Unterfunktion bereits nach der Geburt durch den Hodenhochstand und den kleinen Penis sowie das spätere Ausbleiben der Pubertätsentwicklung. Ebenso führt bei Mädchen die Unterfunktion zu kleineren kleinen Schamlippen und die Pubertätsentwicklung bleibt auch bei ihnen teilweise aus, so haben viele Frauen später keinen (regelmäßigen) Monatszyklus.

Jedoch ist die Behandlung von Menschen mit PWS mit Geschlechtshormonen in den Fachkreisen stark umstritten.³⁹

Es ist jedoch klar, dass auch Menschen mit Behinderung ein Recht auf eine normale Pubertätsentwicklung haben, denn diese ist sozial wichtig. So kann ein regelmäßiger Zyklus jungen Frauen dazu verhelfen sich als normale erwachsene Frauen zu empfinden.⁴⁰

Dasselbe gilt für junge Männer ihnen kann auch ein Stimmbruch, männlichere Gesichtszüge und eine männliche Behaarung dazu verhelfen mehr Selbstvertrauen zu entwickeln.

Die Nebenwirkungen einer Geschlechtshormonbehandlung werden beim PWS vorwiegend bei jungen Männern beobachtet. So kann eine Verschlechterung der psychischen Befindlichkeit und eine Verstärkung von Wutausbrüchen und Sturheit konstatiert werden. Bei größeren Problemen

³⁶ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 92.

³⁷ Vgl. a. a. O., S. 101.

³⁸ Vgl. a. a. O.

³⁹ Vgl. a. a. O.

⁴⁰ Vgl. a. a. O., S. 103.

kann eine Behandlung jederzeit abgebrochen werden.⁴¹

Die Durchführung erfolgt geschlechtsspezifisch unterschiedlich. Bei Mädchen wird eine Pille eingesetzt, bei Jungen wird alle vier Wochen eine Spritze verabreicht, die vom Arzt je nach Alter und Entwicklungsstand dosiert wird.⁴²

5.4 Entwicklungsförderung

Es ist wichtig schon früh auf Entwicklungsverzögerungen zu achten, um das Kind entsprechend fördern zu können, damit es sein Potential besser entwickeln kann.

Klinische Untersuchungen, Tests und besonders die Beobachtungen der Eltern können über den möglichen Handlungsbedarf Auskunft geben und damit frühzeitig auf notwendige Therapien verweisen.⁴³

Wie bereits erwähnt verlaufen die kognitive- sowie die sprachliche Entwicklung bei Kindern mit PWS recht unterschiedlich. Laut EIHOLZER besteht jedoch eine mäßige Beeinträchtigung der Lernfähigkeit.⁴⁴

Durch Impulse wie Musik, Sprache, Mobiles über dem Bett und Spiele können Eltern die Entwicklung ihres Kindes bereits im frühen Säuglingsalter positiv beeinflussen. Da Kinder mit PWS sehr stille Babys und weniger explorationsfreudig als andere Kinder sind, benötigen sie mehr Anregung. In dieser Altersgruppe sind besonders die Frühförderung und Physiotherapie elementar, später stehen dann Verzögerungen in der Sprachentwicklung im Fokus. Bis zu einem Drittel der Kinder mit PWS haben große Mühe sprechen zu lernen. Durch regelmäßige logopädische Betreuung können die Kinder unterstützt werden. Das Erlernen der Gebärdensprache kann für einige Kinder mit PWS auch sehr sinnvoll sein, um ihre Wünsche und Gedanken ausdrücken zu können.⁴⁵

Kinder mit PWS sind häufig selektiv begabt, d.h. sie haben Stärken und Schwächen in den verschiedenen Teilgebieten. So ist tendenziell das Sprachverständnis besser entwickelt als das Sprechvermögen.⁴⁶

Es ist wichtig die Fähigkeiten und die Schwierigkeiten des Kindes zu kennen, um es dort zu unterstützen und loben zu können, wo es nötig ist. Dies ist auch in Bezug auf die Schulwahl von besonderer Bedeutung, denn je Art der Unterstützung kann das Kind entweder gefördert oder auch überfordert werden. Dabei ist eine multidisziplinäre Zusammenarbeit von Erziehern,

⁴¹ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 103.

⁴² Vgl. a. a. O., S. 101-104.

⁴³ Vgl. a. a. O., S. 105.

⁴⁴ Vgl. a. a. O.

⁴⁵ Vgl. a. a. O., S. 105/106.

⁴⁶ Vgl. a. a. O., S. 106.

Lehrern, Heilpädagogen, Ärzten, Psychologen und andern Fachpersonen sinnvoll, letztendlich aber müssen die Eltern entscheiden, welcher Weg für ihr Kind der beste ist.⁴⁷

5.5 Exkurs: Zwei „Generationen“

Seit der Erstbeschreibung des Syndroms im Jahr 1956 sind zwei „Generationen“ von Menschen mit PWS aufgewachsen. Die Eltern der ersten „Generation“ wussten meist nicht, wie sie die Besonderheiten ihrer Kinder einordnen sollten. Damals wurde das PWS gar nicht oder erst relativ spät definitiv erkannt. Dies zeigt, wie unbekannt das PWS bis heute noch ist- selbst in Fachkreisen der Medizin. Die Eltern merkten zwar recht schnell, dass sich ihre Kinder „irgendwie“ anders als andere Kinder entwickelten, konnten dies aber nicht einordnen und wussten häufig nicht wie sie auf diese Besonderheiten adäquat reagieren sollten.⁴⁸

„Für viele war es ein „Alptraum“, nicht zu wissen, woher die Probleme ihrer Kinder kommen und was sie tun konnten, um ihre Kinder zu unterstützen.“⁴⁹

Obwohl die Diagnose des PWS von vielen Eltern als Erleichterung empfunden wurde, wurden sie über viele Einzelheiten des Syndroms nicht informiert.⁵⁰

Jedoch ist das Wissen um das PWS in den letzten Jahren erheblich gestiegen.

Dementsprechend hat die zweite, heutige Elterngeneration andere Voraussetzungen als damals. So wurde beispielsweise dank des medizinischen Fortschritts eine frühere Diagnose des PWS möglich. Deshalb kann heutzutage bei den ersten Anzeichen für das PWS eine Untersuchung Aufschluss geben und den Verdacht sichern bzw. entkräften. Schon früh können dann Förderkonzepte für die Kinder ausgearbeitet werden.⁵¹

Bei der Entwicklung des multidisziplinären Therapieansatzes ist die Wachstumshormonbehandlung zu einer sehr wichtigen therapeutischen Maßnahme geworden. Schließlich trägt sie zu einer Veränderung des äußeren Erscheinungsbild und einer Verbesserung der Gesundheit bei.

Die zweite Generation stößt somit auf ein ganzheitliches Betreuungskonzept, das die Auswirkungen des PWS auf die Lebensqualität der Betroffenen erheblich senkt.⁵²

In Abbildung 5.2 sind die zwei „Generationen“ zu sehen.

⁴⁷ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 105-107.

⁴⁸ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 52/53.

⁴⁹ A. a. O., S. 53.

⁵⁰ Vgl. a. a. O.

⁵¹ Vgl. a. a. O.

⁵² Vgl. a. a. O.



Abb. 5.2: Zwei "Generationen " Kinder und Jugendliche mit PWS mit und ohne konsequente Behandlung.

Quelle: EIHOLZER, U.: *Das Prader-Willi-Syndrom. Über den Umgang mit Betroffenen*. Basel: Karger, 2005, S. 119

6 Pädagogische Zugangsweisen zum Prader-Willi-Syndrom

Laut FÄHRMANN gibt es keine speziellen pädagogischen Konzepte für die Erziehung von Kindern mit PWS. Es gelten dieselben Werte und Ziele wie für alle Kinder. „Selbstbestimmung“ ist dabei einer der Schlüsselbegriffe in Erziehungs- und Bildungstheorien, der auch für Kinder mit PWS angestrebt wird.

Dabei zeigen vielfältige Erfahrungen von Eltern, Lehrern und Betreuern, dass es für den Großteil der Menschen mit PWS eine Einschränkung der Selbstbestimmung geben muss. Besonders bezüglich der Nahrungsaufnahme werden Beschränkungen auferlegt, da viele Betroffene nicht mit Entscheidungsmöglichkeiten oder einer allzu großen Verantwortung umgehen können.¹

„Es ist schwierig, ein gewisses Maß an Kontrolle als Sicherheit für die Betroffenen zu verstehen. Vielleicht kann man aber über den Umweg der Fremdkontrolle langsam zu einer besseren Fähigkeit der Selbstkontrolle und damit zu erweiterter Selbstbestimmung kommen:

Als Grundlage sollte die Selbstständigkeit und Verantwortlichkeit der Personen auf verschiedenen Gebieten gefördert werden, indem man sie zunächst dosiert eigene Entscheidungen treffen lässt und ihnen Wahlmöglichkeiten eröffnet. So kann es durch Erfolgserlebnisse in diesen Bereichen zu einem größeren Selbstvertrauen und vielleicht zu einer größeren Selbststeuerungsfähigkeit kommen. Inwieweit dies in Bezug auf die Essenseinnahme erfolgreich ist hängt von der Ausprägung des PWS bei jedem einzeln ab.“²

Dies nimmt Eltern, Lehrer und andere Bezugspersonen vermehrt in die Pflicht ein höheres Maß an Fremdbestimmung auszuüben als es für andere Kinder oder Erwachsene der Fall ist.³

Diese lebenslange Kontrolle und Einschränkung der Nahrungszufuhr für Menschen mit PWS ist in Bezug auf die Selbstbestimmung ethisch schwer zu vertreten und stellt zudem eine große Belastung für Betreuer sowie den Zu-Betreuenden dar. Andererseits muss man diese Interventionen auch als „lebensrettende bzw. lebensverlängernde“ Maßnahmen betrachten. Unter diesem Gesichtspunkt ist ein solcher Eingriff in das Leben eines anderen Menschen evtl. eher vertretbar. Jedoch muss man es für sich selbst verantworten können, bei Menschen mit PWS zum Wohle ihrer Gesundheit und ihres psychischen Gleichgewichts, andere Maßstäbe als üblich

¹ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 72.

² A. a. O., S. 73.

³ Vgl. a. a. O.

zu setzen.⁴

Untersuchungen zeigen, dass Verhaltensbesonderheiten den familiären Alltag und die Erziehung oft ebenso stark belasten können, wie die notwendige Kontrolle über das Essverhalten. Dies ist jedoch nicht für alle Kinder, Jugendliche und Erwachsene mit PWS gleichermaßen gültig. Die Entwicklung hängt davon ab, wie gut es den Eltern, der Familie und den Pädagogen gelingt sich auf die Besonderheiten des PWS einzustellen und wirksame Lösungen für den Umgang mit diesen Herausforderungen zu entwickeln.⁵

Der Zusammenhang von innerpsychischen Konflikten mit der Gewichtssituation und den Verhaltensbesonderheiten bildet die Grundlage eines pädagogisch-psychologischen Betreuungskonzepts.⁶

6.1 Schulische und soziale Situation von Kindern mit PWS

Resultierend aus dem kognitiven Fähigkeitsprofil bei Individuen mit PWS ist die Schulwahl uneinheitlich. Während einzelne Kinder mit PWS eine Regelschule besuchen können, da sie aufgrund ihrer Fähigkeiten und ihrer Entwicklung einfacher dem Unterricht folgen können, ist es jedoch für andere Kinder mit PWS schwieriger eine Regelschule zu besuchen. Häufig weisen sie einen deutlichen Rückstand zu Gleichaltrigen auf und fühlen sich in einer kleineren, auf ihre speziellen Bedürfnisse hin ausgerichteten Schulklasse wohler. In vielen Fällen machen auch die Verhaltensbesonderheiten eine sonderpädagogische Förderung notwendig.⁷

Dennoch impliziert die Diagnose PWS nicht in jedem Fall einen Besuch einer Sonderschule. Eine Befragung der Eltern von 58 Kindern mit PWS im Schulalter ergab, dass 32,8 % die Förderschule mit dem Förderschwerpunkt geistige Entwicklung besuchen und 20,7% am gemeinsamen Unterricht mit Kindern ohne Behinderung teilnehmen. Fast ein Drittel besucht eine Förderschule mit dem Förderschwerpunkt Lernen oder dem Förderschwerpunkt körperliche und motorische Entwicklung. Der Anteil der Kinder mit einer leichten intellektuellen Behinderung war in der Gruppe, die am gemeinsamen Unterricht teilnimmt, höher.⁸

Für Eltern ist es oft schwierig, die „passende“ Schule für ihr Kind zu finden. Dabei gibt es keine Pauschalregelung um jedem Kind individuell gerecht zu werden.

Entsprechend der Individualität und der Einzigartigkeit jedes Kindes, sind auch der Bedarf und die zu bewältigenden Herausforderungen, die es an die Schule und die Lehrer stellt zu berücksichtigen.

⁴ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 73.

⁵ Vgl. SARIMSKI (2006), S. 9.

⁶ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 45.

⁷ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 21-23.

⁸ Vgl. SARIMSKI (2003), S. 14.

Für das Lernen unter den Bedingungen des PWS scheinen allerdings einige Gegebenheiten sinnvoll zu sein, die sich im Erziehungs- und Unterrichtskonzept niederschlagen.

Deshalb können prinzipiell alle pädagogischen Zugangsweisen, die zu den unterschiedlichen Verhaltensbesonderheiten aufgeführt werden, unabhängig von der jeweiligen Schulart angewandt werden.

6.2 Pädagogische Zugangsweisen für den Unterricht in der Schule

6.2.1 Wahl der geeigneten Schulform

Die Wahl der geeigneten Schulform stellt viele Eltern vor eine schwierige Entscheidung und muss deshalb immer im Einzelfall getroffen werden.

Prinzipiell stehen Schulformen wie die Schule für körperbehinderte Kinder, die Schule zur Förderung von geistig behinderten Kindern, eine Sonderschule für lernbehinderte Kinder sowie eine Schule für sprachbehinderte Kinder zur Wahl. Aber auch eine Sonderschule mit engen Kooperationsbeziehungen zu einer allgemeinen Schule oder in Form einer Außenklasse sowie der örtlichen Grund- und Hauptschule könnten geeignete Schulformen für Kinder mit PWS darstellen.⁹

Bedauerlicherweise existieren keine statistischen Angaben darüber, wie viele Schüler mit PWS die verschiedenen Schulformen besuchen. Englische Untersuchungen belegen jedoch, dass ca. ein Drittel der Kinder im Grundschulalter in die Regelschule integriert werden kann. In Deutschland hingegen treffen Eltern häufig auf eine unzureichende Versorgungsstruktur hinsichtlich des Wunsches einer integrativen Beschulung. So stellen Normalisierung, soziale Integration und Beteiligung am gemeinsamen Unterricht zwar pädagogische Leitbilder dar, deren Realisierung jedoch oft an fehlenden finanziellen Mitteln sowie organisatorischen und fachlichen Voraussetzungen scheitert.¹⁰

Bei der Förderung der Fähigkeiten und Entwicklungspotentiale von Kindern mit PWS sind soziale Kompetenzen, Lebenszufriedenheit und Selbstbestimmung als pädagogische Erfolgsmaße ebenso wichtig wie das Erreichen herkömmlicher kognitiver schulischer Lernziele.¹¹

6.2.2 Ein Kind mit PWS in der Klasse

Für die soziale und emotionale Entwicklung eines Kindes mit PWS oder eines jungen Menschen mit einer anderen Behinderungsform ist die Integration in eine Klasse positiv.

⁹ Vgl. SARIMSKI (2006), S. 4/5.

¹⁰ Vgl. a. a. O.

¹¹ Vgl. a. a. O.

Was die anderen Schüler über das PWS wissen sollten ist stark abhängig von dem jeweiligen Kind, seiner Familie und den anderen Kindern in der Klasse.

Es sollte jedoch zuvor abgeklärt werden, welche Aspekte über das PWS dem betroffenen Kind bewusst sind und auch schon offen in der Familie thematisiert worden sind. Dabei kann auch festgestellt werden, welche Begrifflichkeiten wofür gebraucht werden, sodass in der Schule dieselben verwendet werden können. Der Ausdruck „PWS“ kann dem Kind helfen gewisse Dinge abzuklären.¹²

Insgesamt sollten besonders die Bereiche thematisiert werden, welche auffällig sind oder im Zusammenleben problematisch sein können. Es kann jedenfalls für alle hilfreich sein, wenn Verhaltensbesonderheiten, wie beispielsweise einen Wutanfall, dann erklärt werden, wenn sie gerade auftreten oder aufgetreten ist. So werden sich Kinder mit PWS wohler fühlen in Situationen, die sie verwirren oder die ihnen sonst peinlich wären. Die Gewissheit des Kindes mit PWS, dass es trotz seiner schwierigen Verhaltensweisen in der Gruppe akzeptiert wird steigert sein Selbstvertrauen und seine Lebensqualität. Dies stellt ein wichtiges Ziel der pädagogischen Bemühungen dar.¹³

6.2.3 Geeignete Rahmenbedingungen schaffen

Erfahrungswerte in der Betreuung von Menschen mit PWS haben gezeigt, dass „Voraussagbarkeit“ und „Stabilität“ als Schlüsselwörter im Alltag mit Betroffenen anzusehen sind. Die Flexibilität mit unerwarteten, spontanen Vorhaben und Veränderungen umzugehen ist bei Menschen mit PWS sehr gering. Veränderungen führen zu großen Unsicherheiten und können dadurch zum Auslöser von Verhaltensbesonderheiten und regelrechter Panik werden.¹⁴

Deshalb ist eine feste Struktur des Tagesablaufs, die – soweit möglich – zuverlässig eingehalten wird, sehr hilfreich. Bevorstehende Veränderungen sollten daher frühzeitig bekannt gegeben und besprochen werden. Andererseits gilt zu bedenken, dass man dadurch evtl. die Inflexibilität verstärkt. Eine vorgegebene Struktur beinhaltet z. B. die Sicherheit, wann es regelmäßige Mahlzeiten geben wird. Wenn die Betroffenen im Alltag die Erfahrung machen, dass sie regelmäßig zu den festgelegten Zeiten Essen bekommen, verliert die Dringlichkeit an etwas Essbares zu kommen an Gewicht und sie sind fähig sich auf andere Dinge, wie beispielsweise die Aufgaben in der Schule, zu konzentrieren.

Ein Tages- bzw. Wochenplan bietet einen Überblick und verschafft Sicherheit. Es werden alle regelmäßigen Aktivitäten, Besuche und der jeweilige Tagesablauf schriftlich oder bei Kindern, die noch nicht lesen können, mit Bildern vermerkt. Somit können sich die Kinder immer wieder

¹² Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 15.

¹³ Vgl. a. a. O.

¹⁴ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 73/74.

vor Augen führen was auf sie zukommt. Es kann sogar sein, dass die Pläne nach einer gewissen Zeit nicht mehr notwendig sind.

Die Sicherheit und das damit gewachsene Vertrauen, dass bekannte Situationen gemeistert werden können, sind Grundlage für das Trainieren des Umgangs mit neuen Situationen und Abläufen.¹⁵

Dabei gilt es jedoch zu beachten, dass im Klassenraum nicht zuviel Ablenkung gegeben ist, weil es Menschen mit PWS schwer fällt mehrere Reize gleichzeitig zu verarbeiten, da sie diese nicht gut einordnen können.

Damit sich Schüler mit PWS den gestellten Aufgaben konzentriert zuwenden können, sollte eine „Reizüberflutung“ vermieden werden.¹⁶

Ein hohes Maß an Fremdbestimmung zu übernehmen kann für die Lehrer und Erzieher problematisch sein, aber auch in der Schule zu einer unvermeidbaren Notwendigkeit werden. Für Kinder bedeutet es eine Erleichterung, ihnen die Verantwortung – vor allem in Bezug auf das Essen – zu nehmen. Sie können sich auf den Unterricht konzentrieren, da sie nicht Gefahr laufen ihren Zwängen nachzugeben.¹⁷

Dennoch muss der Zugang zu Nahrungsmitteln in der Schule eingeschränkt sein. So kann die Notwendigkeit bestehen, die Pausenmahlzeiten aller Kinder einzusammeln und wegzuschließen, bis sie zur Pause wieder verteilt werden können.

Wichtig ist auch das Informieren der Kollegen der Nachbarklassen über die „Besonderheiten“ von Kindern mit PWS. Somit können auch dort evtl. notwendige Vorkehrungen getroffen werden, um Missverständnissen und Problemen vorzubeugen.¹⁸

Generell gilt es Aufforderungen klar und eindeutig anstatt vage oder komplex zu formulieren. Außerdem müssen Kinder mit PWS ein Gleichgewicht erleben zwischen Zeiten, in denen sie mit Erwachsenenforderungen kooperieren sollen und Zeiten, in denen sich der Erwachsene auf ihre Wünsche und Bedürfnisse einstellt. Außerdem ist es wichtig die Wahl zwischen Alternativen zu haben, beispielsweise welche von zwei Aufgaben sie übernehmen oder zu welchem Zeitpunkt sie etwas beginnen sollen.¹⁹

Als Lehrkraft sollte man während des Unterrichts und in den Pausen soviel Bewegung wie möglich für Schüler mit PWS einplanen. Dabei erscheinen z. B. die Prinzipien der Bewegten Schule nach LAGING besonders sinnvoll.²⁰

Wesentliche Bestandteile des Konzepts der Bewegten Schule sind ein mobiles Klassenzimmer,

¹⁵ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 74.

¹⁶ Vgl. a. a. O., S. 78.

¹⁷ Vgl. a. a. O., S. 72/73.

¹⁸ Vgl. a. a. O., S. 78.

¹⁹ Vgl. SARIMSKI (2006), S. 10.

²⁰ Vgl. LAGING (2007), S. 2-38.

bewegter Fachunterricht, bewegter Schulalltag, Umgestaltung des Schulhofs und Bewegungserziehung. Bewegung wird als grundlegender pädagogischer Beitrag zur gemeinsamen Gestaltung der Schule gesehen.

Die Funktionen von Bewegung sind vielfältig, so kann Bewegung dazu beitragen, den eigenen Körper kennen zu lernen und ein Bild von sich selbst zu entwickeln (personale Funktion), mit Bewegung kann aber auch die Umwelt erkundet (explorative Funktion) und selbst gestaltet werden (produktive Funktion). Man kann sich aber auch durch Bewegung verständigen (kommunikative Funktion) und sich mit anderen vergleichen (komparative Funktion).²¹

Bewegung im Unterricht und im Schulleben hat zum einen eine kompensatorische Wirkung, so können gesundheitliche Defizite verbessert werden, zum anderen wird mit Bewegung die aktuelle Befindlichkeit positiv beeinflusst, das Selbstvertrauen gestärkt, eine erhöhte Frustrationstoleranz eingeübt und es findet ein Zugewinn an sozialer Kompetenz statt.²²

Hinsichtlich des PWS sind diese Auswirkungen von Bewegung besonders erstrebenswert und befürworten deshalb das Umsetzen des Konzepts der Bewegten Schule. So kann eine Bewegte Schule einseitige Belastungen und gesundheitliche Defizite kompensieren sowie durch Bewegungsangebote und ganzheitliche Erfahrungsmöglichkeiten zur Entwicklungsförderung beitragen und schließlich durch bewegungs- und handlungsorientierten Unterricht das Lernen unterstützen.²³

6.2.4 Zur Lernsituation von Kindern mit PWS

Wie bereits in Kapitel 2.7.4 und 4.3 erwähnt, bestehen große Diskrepanzen hinsichtlich des Lernvermögens von Kindern mit PWS.

Kinder mit PWS zeigen Stärken im Langzeitgedächtnis, im rezeptiven Sprachverstehen, beim Lernen mit Bildmaterial und beim Lesen.²⁴ Es gilt diese Stärken zu nutzen um neue Lernschritte zu initiieren.

Bereits aufgenommene Informationen werden in der Regel im Langzeitgedächtnis gut gespeichert. Obwohl die Vermittlung zeitintensiv sein kann, können schulische Inhalte sowie Ereignisse, Namen, etc. gut abgespeichert werden.²⁵

Das rezeptive Sprachverstehen ist weitaus besser entwickelt als die expressive Sprache. Besonders im Vorschulalter lässt sich dies beobachten: so fällt es Kindern mit PWS schwer sich lange Wortketten in Form von Versen, Liedern und komplexen Aufgabenstellungen zu merken und wiederzugeben. Dennoch nehmen sie viele Inhalte mithilfe von Sprache auf.

²¹ Vgl. LAGING (2007), S. 2-38.

²² Vgl. a. a. O.

²³ Vgl. a. a. O.

²⁴ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 13.

²⁵ Vgl. a. a. O.

Da der Unterricht alle Sinne ansprechen sollte, stellen Fotos, Illustrationen, Videos, etc. effektive Lernhilfen für Kinder mit PWS dar. Sie können komplexe sprachliche Inhalte unterstützen und motivieren. Auffällig viele Kinder mit PWS entwickeln sich zu begeisterten Lesern.²⁶

Dagegen haben Kinder mit PWS Schwierigkeiten in der expressiven Sprache, dem auditiven Kurzzeitgedächtnis und den feinmotorischen Fähigkeiten.²⁷

Die pädagogischen Zugangsweisen sollen anhand einiger nachfolgender Fragen im Folgenden erläutert werden.

Wie kann man auf sprachlichen Besonderheiten reagieren?

Die sprachliche Ausdrucksfähigkeit entwickelt sich in der Regel verzögert. Bei den meisten Kindern passt sich das expressive sprachliche Niveau im Alter von fünf bis sieben Jahren an den intellektuellen Gesamtstand an.

Kinder, deren Ausdrucksfähigkeit stark verzögert ist und hinter dem jeweiligen kognitiven Verständnis herhinkt, zeigen verstärkte Frustrationsanzeichen im Zusammenhang mit Kommunikationssituationen. Hierbei kann Logopädie eine hilfreiche Therapie sein um die Ausdrucksfähigkeit zu verbessern. Dabei ist es hilfreich, eng mit dem Logopäden zu kooperieren um z. B. die Arbeit an Problempunkten zu koordinieren. Darüber hinaus können nonverbale Ausdrucksmittel als wertvolle Ergänzung der täglichen Kommunikation gelehrt werden, wie beispielsweise die vereinfachte Gebärdensprache aber auch Mimik und Gestik.²⁸

Wie können die Fähigkeiten des auditiven Kurzzeitgedächtnisses verbessert werden?

Das auditive Kurzzeitgedächtnis ist ein weiterer Bereich der Schwierigkeiten bereitet, da es eng mit der Fähigkeit sich Wortketten merken zu können verbunden ist. Aus diesem Grund kann es im Unterricht zu Missverständnissen kommen, wenn das Unvermögen, gesprochene Anweisungen von einer gewissen Länge auszuführen, als Trotzverhalten interpretiert wird.

Deshalb ist es wichtig, dass in der Klasse Strategien entwickelt werden, um das verbale Kurzzeitgedächtnis zu trainieren.

Um Anweisungen zu vereinfachen, können visuelle Hilfen in Form von Bildern oder Schrift unterstützend wirken.²⁹

Wie können Kinder mit PWS ihre feinmotorischen Fähigkeiten verbessern?

Die feinmotorischen Fähigkeiten, verbunden mit Einsatz von Kraft und motorischer Geschicklichkeit, stellen einen weiteren Förderbereich bei den meisten Kindern mit PWS dar. Durch

²⁶ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 13.

²⁷ Vgl. a. a. O., S. 13/14.

²⁸ Vgl. a. a. O.

²⁹ Vgl. a. a. O., S. 14.

den geringen Muskeltonus sind sie hierbei beeinträchtigt, vor allem das Schreiben und genaues Zeichnen können Schwierigkeiten bereiten. Auch in diesem Punkt ist die Kooperation mit einem Ergotherapeuten oder einer Psychomotorik-Fachkraft sehr wichtig.

Für ältere Kinder mag der Computer zudem eine große Hilfe sein. Um Schreibaufgaben zu reduzieren bieten sich auch Multiple Choice Aufgaben an. Falls Kinder mit PWS in der grobmotorischen Entwicklung verzögert sein sollten, sind Psychomotorik-Therapie und viele körperliche Aktivitäten im Unterricht wichtig.³⁰

6.2.5 Zugangsweisen zu Verhaltensbesonderheiten von Kindern mit PWS

Die in Kapitel 4 ausführlich beschriebenen Verhaltensbesonderheiten erfordern einen speziellen Handlungsbedarf.

Menschen mit PWS haben Anlagen für ganz bestimmte Schwierigkeiten, diese können jedoch individuell stark ausgeprägt sein. Deshalb sollen die folgenden Bereiche nicht als Charakteristika aller PWS-Kinder, sondern als potenzielle Problempunkte verstanden werden. Unter Umständen könnte es sogar vorkommen, dass ein Kind mit PWS in der Klasse keine einzige der erwähnten Tendenzen auch nur andeutungsweise erkennen lässt.³¹

Um auf Kinder mit PWS entsprechend reagieren zu können sollen die folgenden, relativ häufig auftretenden, Persönlichkeitsmerkmale beschrieben werden.

Kinder mit PWS sind sehr gesellig und haben eine freundliche offene Art. Der erkennbare Wille die Erwartungen des Erwachsenen zu erfüllen, ein ausgeprägtes starkes Sozialgefühl und ihr Humor machen sie zu liebenswerten Menschen. Ein strukturierter Tagesablauf und das Einhalten von festen Terminen sind für Menschen mit PWS wichtig. Schwierigkeiten im Umgang von Übergängen generell und abrupten Veränderungen im Tagesablauf im Speziellen kann man relativ häufig feststellen. Das Durchhaltevermögen und die Konzentrationsfähigkeit sind eher eingeschränkt vorhanden. Menschen mit PWS sind sehr emotional, können ihre Gefühle aber nicht immer in angepasster Form zeigen.

Diese Persönlichkeitseigenschaften können in der Schule eine Bereicherung, gelegentlich aber auch Anlass zur Frustration und Auseinandersetzung sein. Es kann verwirrend sein, dass sich ansonsten recht intelligente Kinder und Jugendliche seltsam verhalten. Wenn man jedoch weiß, dass gewisse Dinge ein Teil des PWS sind erleichtert dieses Wissen den Umgang mit diesen Kindern.³²

Im Folgenden sollen nun einige öfters auftretende Verhaltensformen beschrieben und Reaktions- und Interventionsmöglichkeiten der Lehrkraft dargestellt werden.

³⁰ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 13-15.

³¹ Vgl. a. a. O., S. 7.

³² Vgl. a. a. O.

Ein Ziel wäre es, dass die Kinder selbst lernen besser mit ihren ganz spezifischen und persönlichen Besonderheiten zu leben und umzugehen. Diese Strategien sollen Kindern mit PWS dabei helfen, ihr Potential besser auszuschöpfen, schwierige Verhaltensweisen zu meistern und Frustrationen zu vermindern.³³

Impulsive Verhaltensbesonderheiten

Das Ausdrücken von Gefühlen

Die Redewendung „Himmel hoch jauchzend – zu Tode betrübt“ beschreibt treffend die Gefühlswelt von Kindern mit PWS. Vor Freunde können sie regelrecht außer sich geraten, aber desgleichen wegen Kleinigkeiten einen tränenreichen Schreikrampf bekommen. Sie haben Tobsuchtsanfälle statt einer erwarteten milden Frustration. Diese Anfälle können gar eskalieren, auch wenn üblicherweise erfolgreiche Ablenkungsmanöver angewendet werden.³⁴

Strategien:

- Zeigen Sie in der Interaktion mit dem Kind eine positive Herangehensweise mit viel Humor und vermeiden Sie sorgfältig eigene Reizbarkeiten.³⁵
- Helfen Sie dem Kind eigene Kontrollmechanismen, „Tricks“ zu erlernen oder aufzubauen, um Gefühle so zu äußern, wie sie der Situation eher entsprechen.³⁶
- Versuchen Sie auch die Umgebung des Kindes so zu gestalten, dass möglichst wenige Situationen eintreten, die extrem negative Gefühle verursachen.³⁷

Spezifisches Vorgehen:

- Versuchen Sie zu spüren, wann Frustration aufkommt; helfen Sie dem Kind, sich aus frustrierenden Situationen zu lösen und andere Aktivitäten zu finden, bevor die Enttäuschungen zu groß werden. Loben Sie das Kind, wenn es sich in einer schwierigen Situation einigermaßen unter Kontrolle halten konnte.³⁸
- Wenn ein Zornesanfall einmal ausgebrochen ist scheint es am besten zu sein eine Pause einzulegen und dem Kind Zeit zu geben, um wieder zu sich zu finden. Diskussionen, Beruhigungs-oder Ablenkungsversuche sind in solchen Phasen praktisch immer zwecklos.³⁹

³³ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 7.

³⁴ Vgl. a. a. O., S. 8.

³⁵ Vgl. HOGENBOOM (2006), S. 91-94.

³⁶ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 8.

³⁷ Vgl. a. a. O.

³⁸ Vgl. a. a. O.

³⁹ Vgl. a. a. O.

- Versuchen Sie unerwartete Änderungen in festen Abläufen zu verhindern.⁴⁰
- Ignorieren Sie das Verhalten, indem Sie dafür sorgen, dass sich das Kind in einem anderen Zimmer „abreagieren“ kann und erst dann angesprochen und einbezogen wird, wenn es sich wieder beruhigt hat – allerdings ohne dass ihm dann die ursprünglichen Anforderungen erspart bleiben oder aus dem „Nein“ ein „Ja“ wird.⁴¹
- Formulieren Sie in der Schule Strategien aus, wie man in einer krisenhaften Situation reagiert und wie sich andere Lehrkräfte oder andere Mitschüler verhalten sollen. Sprechen Sie diese unter allen Beteiligten ab. Vielleicht kann auch das Verfassen eines „Vertrags“ zwischen Lehrer und Schüler sinnvoll sein.⁴²
- Falls ein Wutanfall eskaliert, was sich häufig in Form von Schreien, Beißen, Schlagen, Treten, Zerstören von Gegenständen oder Selbstverletzung äußert, so lässt er sich in der Regel kaum eindämmen oder abkürzen. Dabei ist es wichtig sich ins Gedächtnis zu rufen, dass das Verhalten in diesem Moment der Kontrolle des Kindes entzogen ist und es das, was es tut, nicht mit böswilliger oder zerstörerischer Absicht macht. Hierfür ist es sinnvoll einen extra Raum zur Verfügung stehen zu haben, in dem sich das Kind nicht verletzen kann und eine Möglichkeit findet seine Wut abzureagieren, z.B. mit einem Boxsack. Wenn der Wutanfall abgeklungen ist sollte die Lehrkraft versuchen das Kind unmittelbar danach mit einer motivierenden, aber einfachen Aufgabe zu betrauen, um es wieder sozial zu integrieren und ihm zu helfen sein „Gesicht zu wahren“.⁴³

Der Umgang mit Unerwartetem

Wenn Tagesabläufe sich plötzlich ändern, beispielsweise festgelegte Essenszeiten nicht eingehalten bzw. umgestellt werden, können häufig Zornesausbrüche auftreten. Es kann sowohl zu Problemen kommen, wenn erfreuliche Ereignisse aber auch wenn ungeliebte Tätigkeiten verschoben werden. Scheinbar verursacht das Akzeptieren von Veränderungen an sich Stress.⁴⁴

Strategien:

- Stellen Sie einen klar strukturierten und immer wieder ähnlich aussehenden Tagesablauf zusammen, in dem Zeichen bzw. Symbole eingebaut sind, die die Übergänge frühzeitig ankündigen. Beispielsweise ein akustisches Zeichen, wie das Läuten eines Glöckchens oder

⁴⁰ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 8.

⁴¹ Vgl. SARIMSKI (2006), S. 10.

⁴² Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 8.

⁴³ Vgl. SARIMSKI (2006), S. 10/11.

⁴⁴ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 8.

ein bestimmtes Lied zu einem bestimmten Zeitpunkt. Diese Übergangsankündigungen können sich durchaus wiederholen.⁴⁵

- Versuchen Sie, für das Kind Unerwartetes möglichst gering zu halten.⁴⁶
- Falls Sie Überraschungen planen, stellen Sie genügend Zeit für die Umstellung zur Verfügung.⁴⁷

Spezifisches Vorgehen:

- Für Kinder im Vorschulalter sind Symbolstundenpläne und Kalender, in die spezielle Ereignisse eingetragen werden sinnvoll. Ältere Kinder können Uhren, Logbücher oder Agenden benutzen.⁴⁸
- Versuchen Sie herauszufinden, ob es anderes gibt, was dem Kind ebenfalls das Gefühl vermittelt, die Kontrolle zu verlieren, bzw. verloren zu gehen.⁴⁹
- Nutzen Sie den ausgeprägten Ordnungssinn von Kindern mit PWS. Aufgrund dessen nehmen sie auch an ungeliebten Aktivitäten gern teil, wenn sie regelmäßig durchgeführt werden und genügend vorbereitet wurden.⁵⁰

Zwanghafte Verhaltensbesonderheiten

Die Sturheit

Immer und immer wieder werden die gleichen Fragen gestellt, obwohl schon lange Antwort gegeben wurde. Phrasen werden ständig wiederholt oder ein bestimmtes Thema immer wieder angesprochen, wenngleich man schon häufig darüber diskutiert hat. Gerne wird über lange Zeit dasselbe gespielt (z. B. immer das gleiche Puzzle oder eine Handlung). Fast schon zwanghaft werden bestimmte Abläufe in einer immer gleich bleibenden Reihenfolge durchexerziert.⁵¹

Strategien:

- Stellen Sie zuerst fest, ob eine bestimmte Tätigkeit eine tröstende Wirkung hat und hilfreich ist.⁵²

⁴⁵ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 9.

⁴⁶ Vgl. a. a. O.

⁴⁷ Vgl. a. a. O.

⁴⁸ Vgl. a. a. O.

⁴⁹ Vgl. a. a. O.

⁵⁰ Vgl. a. a. O., S. 8/9.

⁵¹ Vgl. a. a. O., S. 9.

⁵² Vgl. a. a. O.

- Idealerweise dient eine solche Tätigkeit dazu, Stress nicht nur abzubauen, sondern ihn gar erkennbar zu machen und einen extremeren Frustrationsmechanismus zu ersetzen.⁵³
- Schreiten Sie nur ein, wenn andere Schüler gestört werden.⁵⁴
- Wenn Sie einen erfolgreichen „Mechanismus“ ausgemacht haben teilen Sie es auch der Familie und anderen mit.⁵⁵

Spezifisches Vorgehen:

- Ignorieren Sie wo es nötig und möglich ist. Auf hartnäckiges Fragen sollten Sie sich erst einmal rückversichern, ob das Kind eine Antwort überhaupt verstanden hat. Fragen Sie nach!⁵⁶
- Ignorieren Sie darauf weitere Fragen und bieten Sie andere Themen und Aktivitäten an. Lassen Sie sich nicht auf eine Diskussion darüber ein, ob das Thema weiter diskutiert werden soll, da der Prozess so unnötig verlängert wird.⁵⁷
- Wenn es sinnvoll erscheint, können Versicherungen und Verträge zur Beruhigung schriftlich festgehalten werden. Das Kind kann auch Fragen aufschreiben.⁵⁸
- Sprechen Sie mit dem Kind klar ab wo, wann, mit wem und wie lange ein bestimmtes Ritual, wie beispielsweise ein Spiel oder Gesprächsthema, erlaubt ist.⁵⁹
- Gestalten Sie visuelle Ankündigungen, wie beispielsweise einen Bildkalender, eine Symboltafel oder einen Wochen-, bzw. Tagesplan, von bevorstehenden Aktivitäten und Veränderungen, um Vorhersagbarkeit für das Kind zu schaffen.⁶⁰
- Bei Kindern die beharrlich mit einem Spielzeug spielen oder ganz besonders vertieft sind (z.B. beim Zeichnen), ist es wichtig herauszufinden, ob die Handlung für das Kind eine Funktion hat. Häufig haben solche Tätigkeiten einen beruhigenden Einfluss und helfen dem Kind mit Stress umzugehen. Falls die Tätigkeit aber andere stört oder das Kind daran hindert sich Produktiverem zuzuwenden, sollten diese Tätigkeiten auf bestimmte Zeiten und Orte beschränkt werden. Allerdings könnte der Versuch solches Verhalten gänzlich zu verbieten schwerwiegende andere Probleme hervorrufen.⁶¹

⁵³ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 9.

⁵⁴ Vgl. a. a. O.

⁵⁵ Vgl. a. a. O.

⁵⁶ Vgl. a. a. O., S. 10.

⁵⁷ Vgl. a. a. O.

⁵⁸ Vgl. a. a. O.

⁵⁹ Vgl. Sarimski, K. (2006), S. 12- 13

⁶⁰ Vgl. SARIMSKI (2006), S. 12/13.

⁶¹ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 10.

- Der Anstoß zu kreativeren oder produktiveren Tätigkeiten sollte gegeben werden. So könnte beispielsweise ein Kind, das mit sehr viel Hingabe Streichholzschachteln ein- und ausräumt, dazu angeleitet werden, mit den Streichhölzern Kunstwerke zu kreieren oder Spiele zu spielen.⁶²
- Vermeiden Sie Machtkämpfe und stellen Sie wenn möglich kein Ultimatum.⁶³
- Versuchen Sie schrittweise die „geduldeten Freiräume“ einzuengen.⁶⁴
- Führen Sie systematisch kleine Veränderungen der gewohnten Abläufe und von Wahlmöglichkeiten ein, um die Toleranz für Veränderungen allmählich zu steigern.⁶⁵

Selbstverletzende Verhaltensbesonderheiten

Skin-picking

Bei Menschen mit PWS kommt es häufig zu einem zwanghaften Kratzen an Wunden, Kneifen in die Haut, Nägelbeißen oder Nagen an der Lippe.⁶⁶

Strategie:

Versuchen Sie herauszufinden, in welchen Situationen dieses Verhalten verstärkt auftritt. Überlegen Sie sich attraktive Beschäftigungen, damit das Kind erst gar nicht auf die Idee kommt zu kratzen.⁶⁷

Spezifisches Vorgehen:

- Fragen Sie in der Familie nach, wie auf ein solches Verhalten reagiert wird und ob sie Situationen nennen können, in denen dieses Verhalten verstärkt auftritt.
- Wenn das Kratzen aus Langeweile oder Gewohnheit geschieht gilt es in einem solchen Fall, alternative Beschäftigungsmöglichkeiten für die Hände zu finden oder das Verhalten kurz und wortlos zu unterbinden.⁶⁸
- Achten Sie darauf, dass die Fingernägel kurz geschnitten sind.⁶⁹
- Cremen Sie die Haut ein, eingecremte Haut ist schwerer zu zupfen bzw. zu kratzen.⁷⁰

⁶² Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 10.

⁶³ Vgl. WHITMAN/JACKSON (2006), S. 333.

⁶⁴ Vgl. SARIMSKI (2006), S. 13.

⁶⁵ Vgl. a. a. O.

⁶⁶ Vgl. a. a. O.

⁶⁷ Vgl. a. a. O.

⁶⁸ Vgl. a. a. O.

⁶⁹ Vgl. WHITMAN/JACKSON (2006), S. 337.

⁷⁰ Vgl. a. a. O.

- Sorgen Sie dafür, dass sie entsprechende Salben im Klassenzimmer haben, die den Juckreiz bei beispielsweise Insektensticken lindern können.⁷¹
- Verbinden Sie notfalls Wunden oder machen Sie ein festklebendes Pflaster auf die Wunde.⁷²
- Wenn Sie mit dem Schüler nach draußen gehen, benutzen Sie Insektenspray, so können Insektenstiche vorgebeugt und somit „Kratzmöglichkeiten“ vermieden werden.⁷³
- Ein Punkteprogramm mit Belohnungen für Zeiten, in denen das Kind sich nicht verletzt, kann ebenfalls erfolgreich sein.⁷⁴
- Machen Sie ein „Kratztraining“ mit dem Schüler. Dies kann auch sinnvoll sein, um Wunden und Stiche in Ruhe verheilen zu lassen. Dabei lernt das Kind, nur um die Wunde herum zu kratzen oder mit der Hand zu reiben statt mit den Fingernägeln zu kratzen.⁷⁵
- Relativ viele ältere Kinder und Jugendliche mit PWS werden vor allem in den USA, ergänzend medikamentös behandelt, um Erregungszustände, zwanghafte Verhaltensweisen oder selbstverletzende Verhaltensweisen zu beeinflussen.⁷⁶
- Im Einzelfall kann es sinnvoll sein, bei sehr ausgeprägten Verhaltensbesonderheiten, die Eltern darauf hinzuweisen, einen erfahrenen Kinder- und Jugendpsychiater zu konsultieren, um zu besprechen, wie medikamentöse und verhaltenstherapeutische Hilfen miteinander kombiniert werden können.⁷⁷

Charakteristische Verhaltensbesonderheiten

Der unstillbare Hunger

Die meisten Kinder mit PWS verspüren ein andauerndes Hungergefühl. Dies hat eindeutig einen biologischen Ursprung und liegt außerhalb irgendeines Kontrollmechanismus. Deshalb kann es vorkommen, dass sie Essensreste von Schulkameraden vertilgen, Pausenmahlzeiten aus Essbehältern anderer Kinder nehmen oder gar von fremden Tellern klauen. Es kann passieren, dass sie Geld stehlen, um sich Essen zu kaufen oder gar Lebensmitteldiebstähle begehen. Es kann auch dazu kommen, dass Betroffene Nichtessbares verschlingen. Je intelligenter Kinder

⁷¹ Vgl. WHITMAN/JACKSON (2006), S. 337.

⁷² Vgl. a. a. O.

⁷³ Vgl. a. a. O.

⁷⁴ Vgl. SARIMSKI (2006), S. 13.

⁷⁵ Vgl. EIHOLZER (2005), S. 73.

⁷⁶ Vgl. SARIMSKI (2006), S. 13.

⁷⁷ Vgl. a. a. O.

mit PWS sind, umso einfallsreicher sind sie bei der Essensbeschaffung. So kann es sein, dass sie Wertgegenstände gegen Essen eintauschen. Die in Einzelfällen aufkommende Idee, dass man bei intelligenten, aufgeweckten Kindern das Essverhalten mit Vernunft in den Griff bekommen könnte, ist ein Trugschluss. Der Appetit ist so übermächtig, dass die meisten Gedanken darum kreisen und ein Großteil der Handlungen davon bestimmt werden.⁷⁸

Strategie:

Beschränken Sie den Zugang zu Lebensmitteln. Falls doch etwas gestohlen werden sollte, behandeln Sie den Diebstahl sachlich und ohne Schuldzuweisungen. Loben Sie das Kind dann, wenn es bewundernswerte Selbstkontrolle gezeigt hat.⁷⁹

Bestrafen oder belohnen Sie nicht mit Essen. Essensentzug zur Strafe ist keine praktikable Lösung, sie bestraft für etwas wofür die Kinder nur bedingt verantwortlich gemacht werden können. Diese Tatsache muss man sich immer wieder aufs Neue vor Augen halten.⁸⁰

Spezifisches Vorgehen:

- Stellen Sie in einem Elterngespräch fest, wie zu Hause Essensangelegenheiten geregelt werden.⁸¹
- Wenn nötig informieren Sie den Busfahrer über diese Besonderheit, damit nicht schon auf der Fahrt zur Schule die Pausenmahlzeit gegessen wird.⁸²
- Falls der Schüler behauptet kein Frühstück bekommen zu haben oder scheinbar keine Pausenmahlzeit dabei hat, rufen Sie die Eltern bzw. Bezugspersonen an und fragen nach. Oft wird dies behauptet um noch mehr zu essen zu bekommen.⁸³
- „Aus den Augen, aus dem Sinn.“ Schränken Sie die Sichtbarkeit und den Zugang zu Lebensmitteln möglichst ein. Essensbehälter sollten, statt in der Schultasche, in einem verschließbaren Schrank bzw. Kühlschrank aufbewahrt werden.⁸⁴
- Wenn die ganze Klasse etwas gemeinsam isst ist es besser einzelne Portionen zu verteilen anstatt eine große Schüssel in die Mitte des Tisches zu stellen.⁸⁵
- Lassen Sie die Schüler alle Nahrungsmittel wegräumen, sobald das Essen beendet ist.⁸⁶

⁷⁸ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 11.

⁷⁹ Vgl. a. a. O.

⁸⁰ Vgl. LÄMMER (2008), S. 84.

⁸¹ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 11.

⁸² Vgl. WHITMAN/JACKSON (2006), S. 336.

⁸³ Vgl. a. a. O.

⁸⁴ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 81.

⁸⁵ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 12.

⁸⁶ Vgl. a. a. O.

- Organisieren Sie Essphasen so, dass die Gefahr von Frustrationen so klein wie möglich bleibt. So kann es beispielsweise sinnvoll sein dem Kind mit PWS zu erlauben den Tisch zu verlassen sobald es sein Essen beendet hat. Es kann zu Schwierigkeiten führen, wenn das Kind mit PWS den anderen Kindern beim Essen zuschauen muss. Oft verursacht das Zusehen ein neues Hungergefühl. Außerdem sollten die Kinder während der Essensphase beaufsichtigt werden, damit unliebsame Zwischenfälle vermieden werden können.⁸⁷
- Loben Sie das Kind, wenn es nichts isst, obwohl es die Möglichkeit hätte.⁸⁸
- Das Klären von Vorfällen wie z.B. der Diebstahl von Geld oder Essen sollte auf eine ruhige, sachliche Art und Weise vonstatten gehen. Dabei ist es wichtig, dass das Kind in solchen Situationen nicht bloßgestellt wird. Stellen Sie das Verhalten nicht als eine moralische Verfehlung dar. Letztlich sollte dem Kind mit PWS einerseits geholfen werden mit seinem Kontrollverlust fertig zu werden und andererseits muss man den Klassenkameraden die Situation erklären.⁸⁹
- Versuchen Sie Ideen einzubringen, die kritische Situationen gar nicht erst entstehen lassen. So kann man den Kindern mit PWS nach Beenden des Essens vorschlagen ein Puzzle zu machen.⁹⁰
- Geben Sie nicht auf, wenn das Kind wiederholt sein Essverhalten trotz aller Bemühungen nicht unter Kontrolle bekommen kann. Diese Problematik bleibt vermutlich lebenslänglich bestehen.⁹¹

Die soziale Interaktion

Trotz der offenen und fröhlichen Wesensart sind viele Kinder mit PWS eher Einzelgänger und benötigen Unterstützung beim Aufbau und Aufrechterhalten von Freundschaften. Ihnen fällt es häufig schwer, soziale Situationen richtig zu interpretieren und dann angemessen zu reagieren.⁹²

Strategie:

Die Grundvoraussetzungen der sozialen Interaktion wie z.B. Augenkontakt, Einhalten eines bestimmten Abstands, Zuhören und Warten bis man an die Reihe kommt, fehlen häufig im sozialen Verhalten eines Kindes mit PWS. Deshalb kann es hilfreich sein ihr „soziales Repertoire“ zu erweitern.⁹³

⁸⁷ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 12.

⁸⁸ Vgl. a. a. O.

⁸⁹ Vgl. a. a. O.

⁹⁰ Vgl. a. a. O.

⁹¹ Vgl. a. a. O.

⁹² Vgl. a. a. O., S. 14.

⁹³ Vgl. PRADER-WILLI-SYNDROM VEREINIGUNG DEUTSCHLAND E. V. (1993), S. 30.

Sorgen Sie für ein gutes soziales Klima in der Klasse und fördern Sie soziales Verhalten. Seien Sie selbst Vorbild. Entwickeln Sie gemeinsam mit den Betroffenen Strategien, wie sie sich in bestimmten sozialen Situationen angemessen verhalten können.⁹⁴

Spezifisches Vorgehen:

- Fördern Sie soziale Kompetenz, indem Sie dem Schüler helfen, eigene und fremde Gefühle zu erkennen, sich selbst behaupten zu können und Konfliktlösefähigkeit zu entwickeln.⁹⁵
- Angemessenes soziales Verhalten kann am besten mit Rollenspielen eingeübt und variiert werden.⁹⁶
- Kleine Gruppen sind besser geeignet für Kinder mit PWS als zu große Gruppen. Achten Sie deshalb bei den verschiedenen schulischen Aktivitäten darauf, dass die Gruppengröße für Kinder mit PWS geeignet sind. Ab und zu können auch Einzelarbeiten für PWS-Kinder sinnvoll sein.⁹⁷
- Da die Förderung der sozialen Integration ein herausragendes Ziel darstellt, ist nicht nur die Mitwirkung des Betroffenen, sondern auch das soziale Umfeld angesprochen. Die Zugehörigkeit zu einem lokalen Spielkreis oder einer Jugendgruppe sowie einer Kooperation mit einer Regelschule kann eine gute Grundlage für die Anbahnung und Aufrechterhaltung sozialer Kontakte sein.⁹⁸

Die Schläfrigkeit

Laut FÄHRMANN kommt es gerade im Schulalter zu einschneidenden Veränderungen beim PWS, dabei können eine verminderte Aktivität und eine geringe Leistungsmotivation eine Rolle spielen. Manche Kinder neigen dazu während des Unterrichts einzuschlafen. Typische Situationen sind hierbei das Erzählen von Geschichten, Fernsehen oder die Busfahrt. Besonders in ruhigen, wenig stimulierenden Phasen kann es einem Kind mit PWS Mühe bereiten aufmerksam zu bleiben.⁹⁹

Strategie:

Den Unterricht abwechslungsreich, motivierend und mit vielfältigen Bewegungsmöglichkeiten gestalten.

⁹⁴ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 71.

⁹⁵ Vgl. SARIMSKI (2006), S. 6.

⁹⁶ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 13-15.

⁹⁷ Vgl. WHITMAN/JACKSON (2006), S. 337.

⁹⁸ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 71.

⁹⁹ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 10.

Spezifisches Vorgehen:

- Mithilfe von ansprechenden Themen und Materialien soll Interesse geweckt werden.¹⁰⁰
- Achten Sie darauf, dass das Kind mit PWS immer in der Nähe der Lehrkraft sitzt.¹⁰¹
- Falls das Kind dennoch einschlafen sollte, sollte die Lehrkraft es nicht zu persönlich nehmen sondern Verständnis zeigen. Außerdem wird dieses Verhalten häufig missverstanden und als Aufmerksamkeitsdefizit oder als beeinträchtigte kognitive Fähigkeit interpretiert. Ebenfalls liegt es auch nicht am scheinbar „langweiligen“ Unterricht, sondern ist, wie in Kapitel 4.5 beschrieben, eine Veranlagung bei Menschen mit PWS.¹⁰²

Prinzipiell gilt es im Umgang mit Menschen mit PWS de-eskalierende, defensive, verlässliche und vorausschauende Strategien und Maßnahmen zu ergreifen.

6.2.6 Unterrichtsprinzipien

Die im Folgenden skizzierten Unterrichtsprinzipien sollen bei der Gestaltung des Unterrichts eine Hilfe sein. Dabei wird im Wesentlichen ein Bezug zu WANKER-GUTMANN und RODLAUER hergestellt.¹⁰³

- Individuelle Lernstrategien

Alle Menschen mit PWS sind verschieden und einzigartig. Aufgrund der heterogenen kognitiven Fähigkeiten sollten deshalb individuelle Lernstrategien angewandt werden.¹⁰⁴

- Ein individuelles und strukturiertes Lernumfeld gestalten

Neben individuellen Lernstrategien sollte die Gestaltung eines individuellen Lernumfelds betrachtet werden.

So können Musik, Licht, Temperatur, Einzel-, Paar- und Gruppenarbeit zur Motivation beitragen.¹⁰⁵

Ein strukturiertes Umfeld ist für ein erfolgreiches Lernen notwendig. Der Schüler soll seine Rolle kennen und über den Ablauf informiert sein. Auch die Aufgabe des Lehrers ist dem Schüler

¹⁰⁰ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 11.

¹⁰¹ Vgl. a. a. O.

¹⁰² Vgl. a. a. O., S. 10/11.

¹⁰³ Vgl. a. a. O., S. 20-29.

¹⁰⁴ Vgl. a. a. O., S. 24.

¹⁰⁵ Vgl. a. a. O.

bekannt: Der Lehrer stellt verschiedene Forderungen und Aufgaben an den Schüler. Ebenso sind dem PWS-Schüler die Aufgabenstellungen der anderen Schüler bekannt.¹⁰⁶

Es ist wichtig, dass alle wissen, was, wann, wo und wie etwas getan werden soll. Dies erscheint extrem starr und einengend, bietet aber für den Schüler mit PWS einen sicheren Rahmen in dem er sich sicher bewegen kann. Wie bereits erwähnt, sind „Verlässlichkeit“ und „Stabilität“ die Schlüsselwörter im Umgang mit Menschen mit PWS, dies spiegelt sich auch hierbei wieder.¹⁰⁷

- Handelndes – bzw. Nachahmendes Lernen

Das Lernen durch Nachahmung bzw. Lernen durch Tun ist für Kinder wichtig. So lernen die Schüler nur 50% der Lerninhalte in der Schule, den Rest lernen sie außerhalb. Die meisten Kinder mit PWS brauchen ein Vorbild, um zu wissen was getan werden muss. Da es zur Nachahmung gute und weniger gute Vorbilder gibt, ist es wichtig darauf zu achten, dass sich die Kinder an einem guten Beispiel orientieren. Im direkten Umfeld sind Mitschüler wichtige Vorbilder.¹⁰⁸

Den meisten Kindern mit PWS fällt es leichter sich auf eine Sache zu konzentrieren.¹⁰⁹

- Positive Verstärkung

Die Ergebnisse der Lernbemühungen sollen dem Schüler mit PWS als ein selbstverständliches Ergebnis seiner Lernaktivität sichtbar gemacht werden. Positive Rückmeldungen von Lehrern und Mitschülern sind dabei förderlich. Als Belohnung können Schüler mit PWS Dinge tun, die ihnen besonders große Freude bereiten, wie z.B. ein Puzzle machen, ein Kreuzworträtsel lösen, verschiedene Dinge sammeln, sich mit Tieren beschäftigen, Musik hören bzw. machen, lesen, am Computer arbeiten oder mit anderen Schülern arbeiten.

Auch in Stresssituationen sollten Schüler mit PWS die Möglichkeit bekommen, sich mit Dingen zu beschäftigen, die sie gerne tun. Mit vertrauten Situationen, Beschäftigungen und Dingen fühlen sie sich sicher und geborgen und können wieder zu einer Struktur zurückfinden. Damit kann impulsives Verhalten vermieden oder abgefangen werden.¹¹⁰

- Planen Sie immer einen Schritt voraus

Ein guter Plan erleichtert den Alltag, so kann ein gemeinsam gestalteter Tages- und Wochenplan dazu beitragen Stress im Alltag zu reduzieren. Jedoch setzt ein Plan voraus, dass man sich daran

¹⁰⁶ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 25.

¹⁰⁷ Vgl. a. a. O.

¹⁰⁸ Vgl. a. a. O., S. 24.

¹⁰⁹ Vgl. a. a. O.

¹¹⁰ Vgl. a. a. O., S. 26.

hält, d. h. die Konsequenzen hinsichtlich Verfehlungen und Änderungen sind zu besprechen und ebenfalls einzuhalten.¹¹¹

Bei Erfolgen sollte das Kind gelobt werden, bei Misserfolgen sollte dem Kind Unterstützung angeboten werden.¹¹²

- Stress und Frustrationen vermeiden

Klare Antworten sind wichtig für Menschen mit PWS; ein „vielleicht“ ist für sie schwer einzuordnen und kann schnell zu Frustrationen führen.

Außerdem gilt es dem Schüler Zeit zu lassen und Zeit zu geben, denn Stress und Hektik sorgen ebenfalls häufig für impulsives Verhalten.¹¹³

Schüler mit PWS brauchen ganz besonders Lob und Anerkennung und das Gefühl, dass sie trotz ihrer Schwierigkeiten bedingungslos angenommen sind. Das Vermeiden von Konfrontationen und Machtkämpfen ist ein wichtiger Bestandteil im Zusammenleben- und arbeiten mit Menschen mit PWS. Feste Strukturierungen, Regeln und Führung tragen zu einem friedlicheren Miteinander bei.¹¹⁴

- Soviel Bewegung wie möglich im Unterricht und im Schulleben

Der Sportunterricht sollte motivierend gestaltet werden, um positiv auf die Antriebsschwäche einzuwirken. Zusätzlich kann er helfen, die Koordination, Balance sowie die Muskelkraft und die Fähigkeiten zur Bewegungsplanung zu verbessern.¹¹⁵

So kann ein bewegter Unterricht dazu beitragen, dass sich Schüler mit PWS wesentlich mehr bewegen.

6.2.7 Schüler mit PWS werden erwachsen

Das Erwachsenwerden impliziert eine selbstständige Lebensführung und die Kompetenzen über die eigene Zukunft nachzudenken, Wünsche und Vorstellungen zu entwickeln und diese zu äußern.

Obwohl dies bei Erwachsenen mit PWS begrenzt möglich ist, kann die Schule den Schüler darauf vorbereiten. Es ist eine wichtige Aufgabe der Schule, einen guten Übergang von der Schule in die berufliche Eingliederung und die künftige Wohnsituation zu schaffen.¹¹⁶

¹¹¹ Vgl. WANKER-GUTMANN/RODLAUER (1994), S. 29.

¹¹² Vgl. a. a. O.

¹¹³ Vgl. a. a. O., S. 27-29.

¹¹⁴ Vgl. a. a. O.

¹¹⁵ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 80.

¹¹⁶ Vgl. MINISTERIUM FÜR KULTUS UND SPORT BADEN-WÜRTTEMBERG (2009), S. 139.

In Deutschland finden Menschen mit PWS meistens einen Platz in einer sozialen oder beschützenden Einrichtung wie beispielsweise der Werkstätte für Menschen mit Behinderung.¹¹⁷

Jedoch schreibt der gegenwärtige pädagogische wie sozialpolitische Auftrag vor, Menschen mit Behinderung Partizipation, weitgehende Selbstbestimmung und Integration in die Gesellschaft zu ermöglichen.¹¹⁸

Zur Verwirklichung von Begriffen wie „weitgehende Selbstbestimmung“, „soziale Teilhabe“ und „Integration“ wäre ein Arbeitsplatz auf dem ersten Arbeitsmarkt anzustreben. Die Erfahrung zeigt jedoch, dass dies für Menschen mit PWS bisher fast unmöglich war.¹¹⁹

Das angestrebte soziale Ziel eines jeden ist es, ein erwachsener Mensch zu werden, der sich selbst finanziell unterhalten und mit Problemen und Schwierigkeiten umgehen kann, die das Leben bietet. Wenn bestimmte Voraussetzungen erfüllt sind, z.B. Kenntnis des Syndroms, strikte Nahrungskontrolle und Unterstützung, erweisen sich Menschen mit PWS oft als gute und vertrauenswürdige Arbeitnehmer, die stolz auf ihre geleistete Arbeit sind.¹²⁰

Abgesehen von den Beschränkungen in ökonomisch schweren Perioden, hängt es größtenteils vom Handicap ab, ob ein Mensch mit PWS dieses Ziel erreicht. Jedoch liegt es auch an der Schule und ihren Lehrern, inwieweit sie den Schüler unterstützen seine Handicaps zu überwinden und auf bestmögliche Art und Weise seine Talente zu gebrauchen. Schließlich beginnt Berufsausbildung nicht erst in der Berufsschulstufe sondern bereits in der frühen Kindheit. Jede physische, geistige und emotionale sowie soziale Fertigkeit, die die Lehrer den Schülern beibringen bzw. nicht vermitteln, haben Einfluss auf Erfolg oder Versagen in ihrem späteren Leben.¹²¹

Dies belegt beispielsweise auch der Bildungsplan an Schulen für Geistigbehinderte:

„Von der Grundstufe an werden die Schülerinnen und Schüler durch die Entwicklung von Schlüsselqualifikationen für die Teilhabe am Berufsleben gestärkt. Die Schule bietet den Schülerinnen und Schülern vielfältige Handlungsfelder an, in denen diese nach Vorgaben, Arbeitsanweisungen und Anforderungen über Lernprozesse Kompetenzen erwerben, um zunehmend selbstständig und eigenverantwortlich zu arbeiten. In diesem Kontext lernen die Schülerinnen und Schüler, sich mit Leistungserwartungen und Umgangsformen im Arbeitsleben auseinanderzusetzen.“¹²²

Ein Personalchef hat eine Liste mit 10 Richtlinien¹²³ zusammengestellt, die Eltern gebrauchen können, um ihren Kindern bei der Vorbereitung auf ihr späteres Leben zu helfen. Diese Richtlinien können in einer leicht abgewandelten Form auch von Lehrern angewandt werden, schließlich erziehen sie die Kinder zum Großteil mit.

¹¹⁷ Vgl. PRADER-WILLI-SYNDROM VEREINIGUNG DEUTSCHLAND E. V. (1993), S. 30.

¹¹⁸ Vgl. SCHILLINGER/SOYER (1995), S. 349.

¹¹⁹ Vgl. PRADER-WILLI-SYNDROM VEREINIGUNG DEUTSCHLAND E. V. (1993), S. 30.

¹²⁰ Vgl. a. a. O., S. 30/31.

¹²¹ Vgl. a. a. O., S. 31.

¹²² MINISTERIUM FÜR KULTUS UND SPORT BADEN-WÜRTTEMBERG (2009), S. 164.

¹²³ Vgl. PRADER-WILLI-SYNDROM VEREINIGUNG DEUTSCHLAND E. V. (1993), S. 31.

1. „Halten Sie die Augen offen für die Talente und Interessen, die ihr Kind hat. Stellen Sie fest ob ihr Kind z.B. kreative, künstlerische, technische, etc. Vorlieben hat.
2. Nehmen Sie ihre Kinder und deren Freunde mit auf Ausflüge in verschiedene Betriebe.
3. Übertragen Sie ihrem Kind in eigener Verantwortung Aufgaben im Haushalt. Lassen Sie das Kind den Wert seiner Arbeit erkennen.
4. Helfen Sie dem Kind zeitig genug in der Schule, im Club, in der Kirche und bei anderen Gelegenheiten, Verabredungen zu treffen.
5. Verlangen Sie von ihren Kindern (auch von den Jungen), dass sie ihr eigenes Zimmer sauber halten, Kleider aufhängen, ihre Betten machen und auch andere Arbeiten im Haushalt zu verrichten, z.B. spülen.
6. Geben Sie ihren Kindern Gelegenheit, ihre Ansichten darzulegen, wenn bei Familienversammlungen Beschlüsse gefasst werden müssen, die auch sie etwas angehen.
7. Spornen Sie ihre Kinder an, ein Sparkonto zu eröffnen und regelmäßige Einzahlungen vorzunehmen.
8. Spornen Sie die Kinder an, sich für Geschenke zu bedanken.
9. Ermuntern Sie die Kinder, außerhalb der Schulzeit an Aktivitäten, wie z.B. an Musik, Schulclubs teilzunehmen.
10. Spornen Sie ihre Kinder an, anderen Menschen zu helfen.“

Zum Erwachsenwerden gehört aber nicht nur die berufliche Ausbildung und das Ergreifen einer Arbeit, sondern auch das Entwickeln der eigenen Identität. Dies stellt ein zentrales Anliegen der Schule für Geistigbehinderte dar. Hierzu trägt die Auseinandersetzung mit dem eigenen Selbstbild und Selbstwert sowie Sinnfragen bei. Die Schüler werden auf dem Weg zu einem positiven Selbstbild begleitet. Ein solches kann entwickelt werden, durch das Selbst-Erleben und das Entdecken des eigenen Körpers. Wahrnehmungen und Rückmeldungen von Mitmenschen helfen, das Bild von sich selbst auszudifferenzieren.¹²⁴

Häufig erleben aber Menschen mit PWS keine positiven Rückmeldungen von ihrer Umwelt. Bedingt durch ihre Körperfülle und die motorische Ungeschicklichkeit machen sie negative und verletzende Erfahrungen, die ihr Selbstgefühl mindern und zu sozialem Rückzug führen können. In der Pubertät kann zudem eine erhöhte psychische Verletzlichkeit hinzukommen, die sich in

¹²⁴ MINISTERIUM FÜR KULTUS UND SPORT BADEN-WÜRTTEMBERG (2009), S. 174.

Stimmungsschwankungen und Symptomen der Depression äußert. Oft werden diese durch das mangelnde Selbstwertgefühl in Folge der Fettleibigkeit oder des Hypogenitalismus sowie der mangelnden sexuellen Reifung angestoßen.¹²⁵

Zur Entwicklung der Identität trägt die Entwicklung der Sexualität entscheidend bei. So fordert z.B. der Bildungsplan an Schulen für Geistigbehinderte, die Schüler bei ihrer sexuellen Entwicklung zu begleiten und auf einen selbstbestimmten und achtungsvollen Umgang mit Körperlichkeit, Sexualität und Partnerschaft vorzubereiten.¹²⁶

So sollen die Schüler im Rahmen der Persönlichkeitserziehung ihre Rolle und Identität als Mädchen oder Junge bzw. als Mann oder Frau finden.

Da aber bei Menschen mit PWS die sexuelle Reifung verzögert verläuft und zum Teil ausbleibt, kann es für sie schwerer sein sich als Mann bzw. als Frau zu empfinden. Besonders Jungen bzw. junge Männer müssen davon überzeugt werden, dass sie trotz des Hypogenitalismus als Mann ebenso akzeptiert werden wie andere Männer. So kann beispielsweise der Vergleich hilfreich sein, dass alle Menschen bezüglich ihrer Größe, Hautfarbe und anderen Kennzeichen verschieden sind und dass derartige Unterschiede völlig normal sind.¹²⁷ Deshalb ist es wichtig, sie in ihrer Identität als Frau bzw. Mann zu bestärken und sie auch als solche wahrzunehmen.

Die verbreitete Annahme, Menschen mit PWS würden keine Beziehungen eingehen und sich nicht für Sexualität interessieren, kann erfahrungsgemäß nicht pauschalisiert werden. Viele Menschen mit PWS wünschen sich eine Familie und eigene Kinder.¹²⁸

Die Förderung von Selbstständigkeit, sozialem Verhalten und aktiver Freizeitgestaltung ist besonders wichtig, da sie der Gefahr einer sozialen Isolierung im Jugend- und Erwachsenenalter vorbeugt und dazu beiträgt, trotz aller Widrigkeiten ein positives Selbstbild zu entwickeln.¹²⁹

So sind gemäß SARIMSKI viele Kinder und Jugendliche mit PWS sehr begierig, sich an den praktischen Tätigkeiten des täglichen Lebens zu beteiligen und eignen sich beträchtliche Kompetenzen im Haushalt an.¹³⁰

So kann das Putzen, die Mithilfe beim Kochen, das Aufräumen, das Bedienen von Haushaltsgeräten, das Waschen, etc. systematisch geübt und anschließend von ihnen verantwortlich übernommen werden. In diesen Bereichen sind sie häufig überraschend selbstständiger, als ihre schulischen Fähigkeiten erwarten lassen. Dementsprechend können sie durch systematisch strukturierte Demonstration der nötigen Handlungsschritte und häufiges Einüben in der natürlichen Umgebung oft auch sozial-adaptive Kompetenzen ausbilden, wie beispielsweise die Benutzung

¹²⁵ STEIN (2004), S. 59.

¹²⁶ MINISTERIUM FÜR KULTUS UND SPORT BADEN-WÜRTTEMBERG (2009), S. 174.

¹²⁷ Vgl. PRADER-WILLI-SYNDROM VEREINIGUNG DEUTSCHLAND E. V. (1993), S. 28/29.

¹²⁸ Vgl. a. a. O., S. 28.

¹²⁹ Vgl. SARIMSKI (2006), S. 5/6.

¹³⁰ Vgl. a. a. O.

öffentlicher Verkehrsmittel oder des Telefons. Diese Kompetenzen eröffnen ihnen ein gewisses Maß an Selbstbestimmung und Unabhängigkeit im Alltag. Beim Umgang mit Geld bleibt jedoch oftmals bis ins Erwachsenenalter eine enge Aufsicht erforderlich, damit die Möglichkeit verfügbares Geld für Nahrungsmittel auszugeben gering bleibt.¹³¹

Die Förderung von Selbstständigkeit und sozialen Kompetenzen dient dem übergeordneten Ziel einer möglichst unkomplizierten Teilnahme von Menschen mit Behinderung am Leben in der Gesellschaft. Eine so verstandene „Normalisierung“ und Integration bedeutet nicht, dass Menschen mit PWS lebenslang erzogen und „verbessert“ werden müssen, um sich quasi die Integration in die Gesellschaft zu „verdienen“. Vielmehr gilt es ihnen Unterstützung und Hilfe zu bieten, um ihre Beziehungen zu den Menschen in ihrer sozialen Umwelt befriedigend und das eigene Leben entsprechend den persönlichen Wünschen und Bedürfnissen gestalten zu können. Selbstbestimmung muss also gelernt werden. Deshalb ist es wichtig von klein auf die Fähigkeit zur Kommunikation über Wünsche und Gefühle zu fördern.

Jugendliche haben Anspruch darauf, an allen Überlegungen über ihre künftige Arbeits- und Wohnsituation, unabhängig von ihren kognitiven Fähigkeiten, miteinbezogen zu werden und in ihren Wünschen respektiert zu werden.¹³²

„Wie für jeden anderen Heranwachsenden stellt sich dann auch für den jungen Erwachsenen mit PWS die „Entwicklungsaufgabe“, sich von den Eltern zu lösen – und umgekehrt. Bei der Suche nach einer geeigneten Wohnmöglichkeit muss ein Kompromiss gefunden werden zwischen dem Bedürfnis nach größtmöglicher Selbstbestimmung, die dem Menschen mit PWS nicht verwehrt werden darf, seinen praktischen Kompetenzen zur selbstständigen Alltagsbewältigung und der Notwendigkeit, sein Ernährungsverhalten auch im Erwachsenenalter zu steuern und zu kontrollieren.“¹³³

Prinzipiell stehen Menschen mit PWS vielfältige Wohnmöglichkeiten offen. Es gibt in Deutschland bisher fünf Einrichtungen, die „speziell“ auf das PWS zugeschnittene Wohnheimplätze anbieten. In dem Wort „speziell“ steckt einerseits eine Problematik, andererseits eine Notwendigkeit in manchen Dingen.¹³⁴

„Problembehaftet ist der Begriff beispielsweise dann, wenn es um die Unterbringung in stationären Einrichtungen geht, denn diese widersprechen oft auf den ersten Blick Zielen wie der Integration oder dem Normalisierungsgedanken. Allerdings ergeben sich für viele Menschen mit Behinderung – wie auch für Menschen mit PWS – manchmal sehr spezielle Bedürfnisse.“¹³⁵

Die Regens-Wagner-Einrichtung Ottilienheim in Absberg in Bayern war die erste PWS-spe-

¹³¹ Vgl. SARIMSKI (2006), S. 5/6.

¹³² Vgl. a. a. O., S. 6/7.

¹³³ A. a. O., S. 14.

¹³⁴ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 83/84.

¹³⁵ A. a. O., S. 83.

zialisierte Institution. Hier werden sechs Gruppen mit jeweils 10 Personen betreut. Als zweite Einrichtung folgte in Nordrhein-Westfalen der Wittekindshof in Bad Oyenhausen.

Im Jahr 1999 wurde das Rehabilitationszentrum im Thüringer Wald, Haus Kleeblatt, als Wohnheim für Menschen mit PWS eröffnet. Seit 2001 gibt es den Niedersachsenhof in Frankenfeld. Dabei handelt es sich um eine therapeutisch-diagnostische Wohngruppe.

Die Wohngruppe Berlin-Biesdorf ist mitten in der Großstadt, dort können sechs Menschen mit PWS leben.

Diese homogenen Wohngemeinschaften scheinen sehr praktikabel im Bezug auf den Umgang mit problematischen Verhaltensweisen sowie dem Gewichtsmanagement zu sein.¹³⁶

Obwohl es vermutlich mit mehr Mühe und Aufwand verbunden ist, besteht auch die Möglichkeit des Wohnens eines Menschen mit PWS in einer heterogenen Wohngemeinschaft. Es könnten Schwierigkeiten auftreten bezüglich der Diskrepanzen zwischen den Freiheiten für die anderen Bewohner und den Notwendigkeiten und der Fremdkontrolle, die das PWS mit sich bringt.¹³⁷

Daher ist ein völlig selbstständiges Wohnen bisher kaum möglich. Menschen mit PWS sind überfordert, wenn das Betreuungskonzept ein zu hohes Maß an Selbstständigkeit vorsieht. Nichtsdestotrotz ist dies ein anzustrebendes Ziel, das mit entsprechender Unterstützung schrittweise erreicht werden kann.¹³⁸

Außerdem sollte in jeder Einrichtung angestrebt werden, für die Bewohner das größtmögliche Maß an Selbstständigkeit und Selbstbestimmung zu schaffen bzw. zu erhalten. So können die Erfahrungen, die in der Heimbetreuung von Personen mit PWS gemacht werden, in die Betreuung anderer Wohnformen wie „Betreutes Wohnen“ in einer Wohngemeinschaft, alleine wohnen oder „Paarwohnen“ mit einfließen und diese voran bringen.¹³⁹

Abschließend sei erwähnt, dass die Gründung von Wohneinrichtungen speziell für Jugendliche und Erwachsene mit PWS in den gegenwärtigen Fachkreisen ein kontrovers diskutiertes Thema darstellt. Viele Eltern befürworten diese Entwicklung, da nur Einrichtungen, deren Konzepte und Personalschlüssel auf die Verhaltensbesonderheiten von Menschen mit PWS eingestellt sind, den besonderen Bedürfnissen dieser Gruppe gerecht werden.

Dabei könnte der Eindruck entstehen, dass alle Menschen mit PWS gleich sind und deshalb dieselben Bedürfnisse haben. Aus diesem Grund besteht die Gefahr, dass die Individualität und die daraus entstehenden persönlichen Bedürfnisse eines Menschen mit PWS verloren gehen. Zudem werden die Integrations-, Selbstbestimmungs- und Normalisierungsprinzipien stark vernachlässigt. Die weite Entfernung zur Herkunftsfamilie und dem ursprünglichen sozialen Umfeld, sowie die Konzentration der sozialen Kontakte auf Menschen mit gleichartiger Behinderung sind wei-

¹³⁶ Vgl. SOYER et al. (2001), S. 4-60.

¹³⁷ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 83/84.

¹³⁸ Vgl. a. a. O.

¹³⁹ Vgl. a. a. O.

tere Argumente, die gegen ein solches Betreuungskonzept sprechen.

Dennoch sind diese Entscheidungen individuell zu treffen, es gibt hierfür keine allgemeingültige Regelung. Fest steht, dass angesichts der lebensbedrohlichen Folgen eines unzureichend kontrollierten Essverhaltens eine Einschränkung der Selbstbestimmung stattfinden muss, solange keine ursächliche Behandlungsmöglichkeiten der Störung verfügbar sind.¹⁴⁰

¹⁴⁰ Vgl. SARIMSKI (2003), S. 86.

7 Fazit

Das PWS ist mit einer Prävalenz von schätzungsweise 1: 10 000 bis 1: 25 000 keine seltene Behinderung, wie oft angenommen. Es ist die häufigste genetische Ursache für eine Adipositas und gilt als eine, der am häufigsten in der klinisch-genetischen Praxis anzutreffende Störung.¹ Der Versuch, den ungeheuren Einfluss des Funktionsverlusts von Genen auf dem langen Arm des paternalen Chromosoms 15 im Bereich q11-q13 zu verstehen sowie die Auswirkungen auf die Biografie eines Menschen zu fassen, ist kaum möglich.

„Menschen, deren Leben von ihrer genetischen Variation beeinflusst wird, sehen nicht nur anders aus und leiden an Lern- oder geistiger Behinderung; die genetische Änderung wirkt sich auch auf ihre Gefühlsreaktionen, ihre sozialen Beziehungen und ihren Sprachgebrauch aus.“²

Um einen besseren Zugang zu diesen Menschen zu finden, sollte man versuchen, all diese Aspekte zu berücksichtigen. Eine zentrale Rolle spielt dabei die Einstellung, die wir gegenüber diesen Menschen haben. Die Überzeugung, dass jeder Mensch einzigartig ist und dass seine genetische Konstellation lediglich eine besondere Art ist, die in seiner Einzigartigkeit zum Tragen kommt, stellt einen wesentlichen Bestandteil im täglichen Leben mit Betroffenen dar.³

Bis heute ist es nicht möglich das PWS zu heilen, dennoch können Betroffene im Alltag unterstützt werden, um besser zurechtzukommen und um bestimmte Defizite auszugleichen bzw. zu beheben.

Als gierig verkannt führen Menschen mit PWS ein Leben, in dem sie ihren Hunger niemals stillen können, immer und überall ihrer persönlichen „Droge“, dem Essen, ausgesetzt. So stellt das mangelnde Sättigungsgefühl und die daraus resultierende Adipositas ein zentrales Problem eines jeden Menschen mit PWS dar.

In einer Gesellschaft, die von einem Schlankheitsideal beherrscht wird, werden Betroffene und ihre Familien mit den verständnislosen, herablassenden Blicken der Menschen ständig konfrontiert. Es ist zu kurz gedacht, Personen mit PWS zu unterstellen, sie seien einfach zu faul und würden zu viel essen. Wenn man nur einmal einen Tag in ihrer Haut stecken würde, wüsste man wie schwierig es tatsächlich ist und wie viel Disziplin und Anstrengung es erfordert gegen den inneren Impuls des immer-essen-wollens zu kämpfen und den „Versuchungen“ standzuhalten. Zudem müssen strenge Diäten und ein kräftezehrendes Sportprogramm durchgehalten werden.

¹ Vgl. HAUFFA (2006), S. 5.

² HOGENBOOM (2006), S. 24.

³ Vgl. a. a. O.

Deshalb möchte ich an dieser Stelle die Bemühungen der Betroffenen und deren Familien gebührend honorieren und ihnen meinen Respekt aussprechen.

Mit diesem Bewusstsein können wir Menschen mit PWS besser verstehen und ihnen somit adäquat helfen den inneren und den äußeren „Kampf“ gegen das Essen und die damit einhergehende Adipositas aufzunehmen.

Eine lebenslange Gewichts- und Nahrungskontrolle impliziert ein geringes Maß an Selbstbestimmung. Gerade weil viele Menschen mit PWS im Bereich der Ernährung in ihrer Selbstbestimmung extrem eingeschränkt werden, müssen Eltern, Lehrer und andere Bezugspersonen darauf achten, ihnen auf anderen Gebieten Selbstbestimmung zu ermöglichen.⁴

Ab der Pubertät resultieren daraus Probleme des Selbstwertgefühls und des Selbstbewusstseins. Sie werden verstärkt durch eine unvollständige genitale Entwicklung und das Wissen um die eigene Unfruchtbarkeit. Deshalb sind Maßnahmen zum Aufbau eines positiven Selbstbildes notwendig, um psychischen Erkrankungen vorzubeugen und die Lebensqualität der Betroffenen zu steigern.

Mittlerweile haben eine frühe Diagnosestellung und eine gezielte, ganzheitliche Behandlung die Lebenserwartung und die Lebensqualität für Betroffene mit PWS signifikant verbessert. Aufgrund ihrer genetischen Besonderheiten zeigen Menschen mit PWS gemeinsame Merkmale des Stoffwechsels und ähnliche Verhaltensbesonderheiten. Die individuelle Ausprägung ist dabei aber durchaus unterschiedlich.

Diese Arbeit soll einen differenzierten Überblick über die Facetten des relativ unbekannten PWS geben und die Bedeutung für den Einzelnen und seine Familie darstellen. Die Auswirkungen auf das Leben eines Betroffenen, die sich aus den Bedingungen des PWS ergeben, werden beschrieben. Davon ausgehend werden rehabilitative und pädagogische Interventionsmöglichkeiten aufgezeigt, die den Menschen mit PWS und ihrem sozialen Umfeld – der Schule – helfen, den Alltag besser zu meistern. Gewisse Rahmenbedingungen, wie beispielsweise ein strukturierter, verlässlicher Tagesablauf oder die Kontrolle der Nahrungsmittel können dazu beitragen, Sicherheit zu vermitteln. Dementsprechend wird von Eltern, Bezugspersonen und Lehrern eine größere Fremdkontrolle gefordert.

Nicht nur die Schwierigkeiten und Beschränkungen, sondern auch die Stärken und Entwicklungspotentiale eines Menschen mit PWS werden thematisiert.

Besonders im schulischen Bereich wird die ganze Bandbreite der Entwicklungsmöglichkeiten dargestellt, um den Lehrern das mögliche Entwicklungspotential des Schülers mit PWS aufzuzeigen. Darauf basierend können pädagogische Zugangsweisen eröffnet, spezifiziert und modifiziert werden. Der Unterricht soll mithilfe der pädagogischen Zugangsweisen die Stärken der Kinder ausbauen und Bereiche, die den Kindern Schwierigkeiten bereiten, fördern.

⁴ Vgl. FÄHRMANN (2001), S. 95.

Menschen mit PWS haben keine starke Lobby und können sich häufig nicht selbst in *dem* Maße für ihre Interessen einsetzen, wie sie es gerne würden. Zudem werden sie in ihrem Handeln häufig missverstanden.

Deshalb ist es notwendig ein breiteres Verständnis zu schaffen und sachlich über das PWS aufzuklären. Es gibt Bemühungen den Bekanntheitsgrad der Behinderung in der Öffentlichkeit und damit das Verständnis für die Betroffenen und ihre Familien zu erhöhen. Vieles wurde durch engagierte Eltern in Zusammenarbeit mit der Prader-Willi-Syndrom Vereinigung Deutschland e. V. schon erreicht, dennoch besteht weiterer Handlungsbedarf. Wenn das Wissen um die angeborene Fehlsteuerung im Gehirn, die zu mangelndem Sättigungsgefühl und der Adipositas führen kann, in der Gesellschaft bekannt wäre, könnte man einer Stigmatisierung der Betroffenen vorbeugen.

Im Hinblick auf die Möglichkeiten der pränatalen Diagnostik möchte ich Hoffnung vermitteln und bezeugen, dass trotz gewisser Schwierigkeiten das Leben von und mit Menschen mit Prader-Willi-Syndrom definitiv lebenswert ist, besonders mithilfe des mittlerweile optimierten Behandlungskonzeptes.

So bleibt zu hoffen, dass zukünftig zahlreiche Untersuchungen zu neuen Erkenntnissen sowohl im medizinischen als auch im pädagogischen Bereich führen und damit zu einer Klärung der vielen – bislang offenen – Fragen sowie zu einer Optimierung von Förder- und Interventionsmöglichkeiten beitragen können.

Abbildungsverzeichnis

0.1	Foto von meiner Schwester und mir	iv
2.1	Gemälde von Juan Carreño de Miranda	7
2.2	Aufbau des Chromosom Nr. 15	11
2.3	Gegenüberstellung des Chromosomensatzes einer gesunden Person und einer Person mit PWS.	12
2.4	Vorgang des genomischen Imprintings	15
2.5	Muskelhypotonie	27
2.6	Hypogenitalismus	27
2.7	Typische Gesichtszüge/-formen	29
2.8	Kleinwuchs, verhältnismäßig kleine Hände und Füße	30
2.9	Adipositas	32
2.10	Gehirn	34
5.1	Perzentilkurven	60
5.2	Zwei Generationen	68

Literaturverzeichnis

- Aeschbach, M./Gregori, R.:** Das Prader-Willi-Syndrom. Ein Leitfaden für Lehrende. 2. Auflage. Hausen am Albis: Prader-Willi-Syndrom Vereinigung Schweiz, 1994
- Alexander, R./Greenswag, L.:** Medical and Nursing Interventions. In **Greenswag, L./Alexander, R. (Hrsg.):** Management of Prader-Willi Syndrome. 2. Auflage. Berlin, Heidelberg, New York: Springer-Verlag, 1995, S. 66–80
- Alexander, R./Van Dyke, D./Hanson, J.:** Overview. In **Greenswag, L./Alexander, R. (Hrsg.):** Management of Prader-Willi Syndrome. 2. Auflage. Berlin, Heidelberg, New York: Springer-Verlag, 1995, S. 3–17
- Barkmeyer, J.:** Der spezifische Phänotyp und charakteristische Verhaltensauffälligkeiten von Erwachsenen mit Prader-Willi-Syndrom. Essen: Inaugural-Dissertation zur Erlangung des Doktorgrades der Medizin, 1999
- Branson, C.:** Speech and Language Characteristics of Children With Prader-Willi Syndrome. In **Pipes, Sulzbacher & P. (Hrsg.):** V.A. Holm. Baltimore: Springer-Verlag, 1981, S. 179–183
- Butler, M./Hanchett, J./Thompson, T.:** Clinical Findings and Natural History of Prader-Willi Syndrome. In **Butler, M./Lee, P./Whitman, B. (Hrsg.):** Management of Prader-Willi Syndrome. 3. Auflage. New York: Springer-Verlag, 2006, S. 4–48
- Cassidy, S.:** Prader-Willi Syndrome. Current Problems in Pediatrics. 1984, 1–55
- Cassidy, S.:** Prader-Willi Syndrome. And other Chromosome 15q Deletion Disorders. Berlin, Heidelberg, New York: Springer-Verlag, 1992
- Cassidy, S.:** Genetics of Prader-Willi Syndrome. In **Greenswag, L./Alexander, R. (Hrsg.):** Management of Prader-Willi Syndrome. 2. Auflage. Berlin, Heidelberg, New York: Springer-Verlag, 1995, S. 18–31
- Cloerkes, G.:** Soziologie der Behinderten. Eine Einführung. Heidelberg: Programm Edition Schinderle, 1997
- Couper, R./Couper, J.:** Prader-Willi syndrome. In: The Lancet, 2000 Heft 356, S. 673–675
- Dickens, C.:** The Pickwick Papers. New York: Cliffs Notes, 1970
- Eiholzer, U.:** Ein ganzheitliches Behandlungskonzept für das Prader-Willi-Syndrom. Online-Publikation Stand 16.04.2010, 2001 (URL: www.ipwso.org/pdf/pharmaciaborchure/brochure_german.%pdf)

- Eiholzer, U.:** Das Prader-Willi-Syndrom. Über den Umgang mit Betroffenen. Basel: Karger, 2005
- Eiholzer, U./Lee, P.:** Medical Considerations in Prader-Willi-Syndrome. In **Butler, M./Lee, P./Whitman, B. (Hrsg.):** Management of Prader-Willi Syndrome. 3. Auflage. New York: Springer-Verlag, 2006, S. 97–152
- Fährmann, T.:** Das Prader-Willi-Syndrom: Medizinische Aspekte, Psychosoziale Auswirkungen und Pädagogisch-Rehabilitative Maßnahmen. Prader-Willi-Syndrom Vereinigung Deutschland e. V., 2001
- Gillessen-Kaesbach, G. et al.:** DNA methylation based testing of 450 patients suspected of having Prader-Willi syndrome. In: J Med Genet, 1995 Heft 28 (1), S. 88–92
- Gorlin, R./Pindborg, J./Cohen, M.:** Prader-Willi Syndrome. New York: Mc Graw-Hill., 1976
- Hall, B./Smith, D.:** Prader-Willi syndrome. A resume of 32 cases including an instance of affected first cousins, one of whom is of normal stature and intelligence. In: The journal of pediatrics, 1972 Heft 81 (2), S. 286–293
- Hauffa, B.:** Prader-Willi-Syndrom. Ein klinischer Überblick. 2006 (URL: https://www.wachstum.de/files/material/files/broschuere_pws.pdf (Stand 19.05.2010))
- Henn, W.:** Warum Frauen nicht schwach, Schwarze nicht dumm und Behinderte nicht arm dran sind. Der Mythos von den guten Genen. 2. Auflage. Freiburg: Verlag Herder, 2004
- Hodapp, R.:** Direct and indirect behavioural effects of different genetic disorders of mental retardation. In: Am. J. on Mental Retardation, 1997 Heft 102, S. 67–79
- Hogenboom, M.:** Menschen mit geistiger Behinderung besser verstehen: angeborene Syndrome verständlich erklärt. 2. Auflage. München, Basel: Ernst Reinhardt Verlag, 2006
- Holland, A. et al.:** Prevalence of, and risk factors for, physical ill-health in people with Prader-Willi syndrome: a population-based study. In: Developmental Medicine & Child Neurology, 2002 Heft 44, S. 248–255
- Holland, A. et al.:** Behavioural phenotypes associated with specific genetic disorders: evidence from a population-based study of people with Prader-Willi syndrome. In: Psychological Medicine, 2003 Heft 33 (1), S. 141–153
- Holm, V.:** The diagnosis of Prader-Willi syndrome. In **Holm, V./Sulzbacher, S./Pipes, P. (Hrsg.):** The Prader-Willi syndrome. Baltimore: University Park Press, 1981, S. 27–44
- Horsthemke, B./Dittrich, B./Buiting, K.:** Parent-of-origin-specific DNA methylation and imprinting mutations on human chromosome 15. In **Ohlsson, R./Hall, K./Ritzen, M. (Hrsg.):** Genomic imprinting. Causes and consequences. Cambridge: University Press, 1995, S. 295–308

- James, T./Brown, R.:** Prader-Willi-Syndrome. Home, School and Community. London, New York, Tokyo, Melbourne, Madras: Chapman and Hall, 1992
- Knoll, J./Nicholls, R./Magenis, R. Graham, J.:** Angelman and Prader-Willi syndrome share a common chromosome 15 deletion but differ in parental origin of the deletion. In: J Med Genet, 1989 Heft 32, S. 285–290
- Laging, R.:** Die Schule kommt in Bewegung: Konzepte und Untersuchungen zur Bewegten Schule mit praktischen Beispielen aus der Sekundarstufe 1. 2. Auflage. Baltmansweiler: Schneider-Verlag. Hohengehren, 2007
- Langenfeld, K.:** Klinisches Bild, Ätiologie und Therapie des Prader-Willi-Syndroms. Frankfurt am Main: Inaugural-Dissertation zur Erlangung des Doktorgrades der Medizin., 1985
- Lewis, B.:** Speech and Language Disorders Associated with Prader-Willi Syndrome. In **Butler, M./Lee, P./Whitman, B. (Hrsg.):** Management of Prader-Willi Syndrome. 3. Auflage. New York: Springer-Verlag, 2006, S. 272–283
- Lämmer, C.:** Der gesunde Umgang mit dem großen Hunger. Ernährungsratgeber beim Prader-Willi-Syndrom. 2. Auflage. 2008
- McCandless, S./Cassidy, S.:** Diagnostic Criteria for Prader-Willi Syndrome. In **Butler, M./Lee, P./Whitman, B. (Hrsg.):** Management of Prader-Willi Syndrome. 3. Auflage. New York: Springer-Verlag, 2006, S. 49–57
- Ministerium für Kultus und Sport Baden-Württemberg:** Bildungsplan für die Schule für Geistigbehinderte. Villingen-Schwenningen: Neckar-Verlag, 2009
- Mitgliedsforum der Prader-Willi-Syndrom Vereinigung Deutschland e. V.:** PWS Info 1. Eigenverlag, 2002
- Monaghan, K./Van Dyke, D.:** Laboratory Testing for Prader-Willi Syndrome. In **Butler, M./Lee, P./Whitman, B. (Hrsg.):** Management of Prader-Willi Syndrome. 3. Auflage. New York: Springer-Verlag, 2006, S. 74–93
- Neuhäuser, G.:** Klinische Symptome. In **Neuhäuser, G./Steinhausen, H.-C. (Hrsg.):** Geistige Behinderung. Grundlagen, klinische Syndrome, Behandlung und Rehabilitation. Stuttgart, 2003, S. 107–211
- Neuhäuser, G.:** Syndrome bei Menschen mit geistiger Behinderung: Ursachen, Erscheinungsformen und Folgen. Marburg: Lebenshilfe Verlag, 2004
- Prader, A./Labhart, A./Willi, H.:** Ein Syndrom von Adipositas, Kleinwuchs, Kryptorchismus und Oligophrenie nach myatonieartigem Zustand im Neugeborenenalter. In: Schweizerische Medizinische Wochenschrift, 1956 Heft 86, S. 1260–1261
- Prader-Willi-Syndrom Vereinigung Deutschland e. V.:** Das Prader Willi Buch. Eigenverlag, 1993

- Pschyrembel, W./Dornblüth, O.:** Pschyrembel Klinisches Wörterbuch. 261. Auflage. Berlin: de Gruyter, 2007
- Reik, W.:** The Wellcome Prize Lecture. Genetic imprinting: the battle of the sexes rages on. In: *ExpPhysiol*, 1996 Heft 81 (2), S. 7–161
- Ritter, O.:** Klinik und Genetik des Prader-Willi-Syndroms. In: *Klinische Pädiatrie*, 2001 Heft 213, S. 91–98
- Sarimski, K.:** Specific eating and sleeping problems in Prader-Willi and Williams-Beuren syndrome. In: *Child; Care, health and development*, 1996 Heft 22 (3), S. 145–152
- Sarimski, K.:** Prader-Willi-Syndrom: Individuelle Fähigkeiten im frühen Kindesalter. In: *Frühförderung interdisziplinär*, 1998 Heft 17, S. 145–152
- Sarimski, K.:** Entwicklungspsychologie genetischer Syndrome. Göttingen, Bern, Toronto, Seattle: Hogrefe-Verlag, 2003
- Sarimski, K.:** Psychosoziale Aspekte des Prader-Willi-Syndroms. 2. Auflage. Prader-Willi-Syndrom Vereinigung Deutschland e. V., 2006
- Schaaf, C./Zschocke, J.:** Basiswissen Humangenetik. Heidelberg: Springer Medizin Verlag, 2008
- Schillinger, W./Soyer, H.:** Die Integration von Personen mit dem Prader-Willi-Syndrom - eine besondere Herausforderung für die Soziale Arbeit. In **Birgmeier, B./Mührel, E./Schmidt, H.-L. (Hrsg.):** Sozialpädagogik und Integration, Beiträge zu theoretischen Grundlagen, Handlungskonzepten und Arbeitsfeldern. Sozialpädagogik und Soziale Arbeit in der Blauen Eule. Band 16, Essen: Die Blaue Eule, 1995, S. 349–357
- Soyer, H. et al.:** Wohnmöglichkeiten für Menschen mit Prader-Willi-Syndrom. Prader-Willi-Syndrom Vereinigung Deutschland e. V., 2001
- Stein, M.:** Die kognitive Leistungsfähigkeit beim Prader-Willi-Labhart-Syndrom: Eine empirische Untersuchung. In: *Sonderpädagogik*, 2003 Heft 33 (2), S. 96–105
- Stein, M.:** Das Prader-Willi-Labhart-Syndrom. Erscheinungsbild - Neuropsychologie - Intervention; Eichstätter Sozialpädagogische Arbeiten. Band 12, Eichstätt: BPB-Verlag, 2004
- The Gathered View:** Telephone study produces results. In: *Prader-Willi-Syndrome Association newsletter* 1990 Heft 16
- Wanker-Gutmann, V./Rodlauer, D.:** Das Prader-Willi-Syndrom. Ein Leitfaden für Lehrende. Bildungsplan und Unterrichtsmethoden für Menschen mit PWS. Prader-Willi-Syndrom Vereinigung Deutschland e. V., 1994
- Whitman, B. Y./Jackson, K.:** Tools for Psychological and Behavioral Management. In **Butler, M./Lee, P./Whitman, B. (Hrsg.):** Management of Prader-Willi Syndrome. 3. Auflage. New York: Springer-Verlag, 2006, S. 317–343

- Whitman, B./ Thompson, T.:** Neurodevelopmental and Neuropsychological Aspects of Prader-Willi Syndrome. In **Butler, M./Lee, P./Whitman, B. (Hrsg.):** Management of Prader-Willi Syndrome. 3. Auflage. New York: Springer-Verlag, 2006, S. 245–271
- Whitman, B./Greenswag, L.:** Psychological and Behavioral Management. In **Greenswag, L./Alexander, R. (Hrsg.):** Management of Prader-Willi Syndrome. 2. Auflage. Berlin, Heidelberg, New York: Springer-Verlag, 1995, S. 125–141

Versicherung

Hiermit versichere ich, dass die vorliegende Arbeit von mir selbstständig angefertigt, nur die angegebenen Hilfsmittel benutzt und alle Stellen, die dem Wortlaut oder dem Sinne nach anderen Werken gegebenenfalls auch elektronische Medien entnommen sind, durch Angabe der Quelle als Entlehnungen kenntlich gemacht wurden. Entlehnungen aus dem Internet sind durch einen datierten Ausdruck belegt.

Reutlingen, den

Sarah Schwandt